



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Специальность (код, название)</i>	31.08.30 «Генетика»
<i>Форма обучения</i>	Очная

<i>Блок</i>	1
<i>Часть</i>	Базовая
<i>Наименование дисциплины</i>	Клиническая генетика
<i>Объем дисциплины (в зач. единицах)</i>	14
<i>Продолжительность дисциплины (в акад. часах)</i>	504

Санкт-Петербург
2019

Рабочая программа дисциплины "Клиническая генетика" по специальности 31.08.30 Генетика (далее РПД) разработана на основании требований федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1072, на основании Профессионального стандарта, утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н, в соответствии с учебным планом, утвержденным ректором от «29» марта 2019 г.

Составители программы:

Кадурина Т.И., д.м.н., доцент, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России
Харченко Т.В., к.б.н., и.о. заведующего кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

Рецензент:

Кудряшова Е.К., врач-генетик, заведующая медико-генетической консультацией центра охраны здоровья семьи и репродукции, Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница

Рабочая программа дисциплины «Клиническая генетика» обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики «22» января 2019 г. протокол №1

Руководитель ОПОП ВО по специальности _____
И.о. заведующего кафедрой _____ /Харченко Т.В. /

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета «08» февраля 2019 г. протокол №2

Председатель _____ /Никифоров В.С./

1. Цели и задачи дисциплины:

Цель: подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой знаний и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в области клинической генетики

Задачи: формирование универсальных и профессиональных компетенций в соответствии с ФГОС ВО по специальности; формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по специальности 31.08.30 «Генетика»; подготовка врача генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача генетика в областях: 1) фундаментальные основы генетики человека, 2) основные методы медицинской генетики; 3) основные лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний; 4) медико-генетическое консультирование пробандов и членов их семей; 5) пренатальная диагностика и неонатальный скрининг

2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина «Клиническая генетика» относится к базовой части Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана по специальности 31.08.30 «Генетика»

Для изучения данной дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки:

Знания:

- основы законодательства о здравоохранении и основные директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;
- основные вопросы патофизиологии, биохимии, иммунологии и других общемедицинских проблем;
- основы физиологии и патофизиологии системы кроветворения и гомеостаза, кровообращения, дыхания, пищеварения и др.
- анатомо-физиологические особенности взрослого пациента;
- принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска
- анатомо-физиологических особенностей плода, ребенка и подростка;
- вклад врожденной и наследственной патологии в структуру перинатальной и детской смертности и инвалидности;
- технологий, средств, способов и методов медицинской биохимии, направленных на проведение высокотехнологической медицинской диагностики в клинической практике врача генетика;
- показаний к проведению лабораторных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

Умения:

- диагностировать состояния, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность;
- провести клиническое обследование больного и членов его семьи;
- наметить план клинико-инструментального и лабораторного обследования;
- определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей;
- установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику;
- оценить эффективность терапии;
- диагностировать наличие или отсутствие заболевания;
- применять системный анализ в изучении биологических систем

Навыки:

- оценки заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов;
- пользования компьютерными диагностическими программами и ресурсами интернета;
- анализа жалоб родителей ребёнка или самого подростка, анамнеза жизни и болезни пробанда, результатов осмотра, клинико-лабораторных, клинико-инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;
- разработки плана клинико-инструментального и клинико-лабораторного дополнительного обследования ребёнка и подростка;
- определения показаний к направлению ребёнка на консультацию к врачам других специальностей;
- оценки заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов у ребёнка;
- осуществления комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья детей, включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также на устранение вредного влияния на здоровье детей факторов среды их обитания;
- оказания скорой медицинской помощи детям при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;
- оценки заключений клинико-инструментального (ЭКГ, ФКГ, УЗДГ, ЭНМГ, ЭЭГ, МРТ, КТ, УЗИ и др.) и лабораторного обследования ребёнка;
- обучения детей и их родителей (законных представителей) основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, способствующим профилактике возникновения заболеваний и укреплению здоровья;
- обучения взрослого населения, подростков и их родственников самоконтролю за основными физиологическими показателями, способствующими сохранению, укреплению здоровья и профилактике заболеваний.

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Иметь навык	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Фундаментальные основы генетики. Молекулярные и цитологические основы наследственности	Оценить результаты лабораторно-генетических исследований и проанализировать вклад различных патогенных вариантов в формирования	Интерпретации и лабораторно-генетических заключений	Собеседование, тестирование,

				фенотипа пробанда		
2.	ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	Систему профилактики наследственной и врожденной патологии, основы предиктивной медицины	Осуществлять профилактику и раннюю диагностику наследственных и врожденных заболеваний	Медико-генетического консультирования, постановки диагноза наследственных и врожденных заболеваний, оценки результатов клинических, лабораторных и генетических обследований	Собеседование, тестирование, реферат
3.	ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения	Основные клинико-лабораторные и инструментальные маркеры заболеваний моногенной, хромосомной и мультифакторной природы	Диагностировать наследственные болезни и осуществлять диспансерное наблюдения за больными с наследственной и врожденной патологией	Постановки диагноза наследственных и врожденных заболеваний, оценки результатов инструментальных, лабораторных и генетических обследований.	Собеседование, ситуационные задачи, тестирование, реферат,
4.	ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических	Статистические методы, когортный,	Применять методики сбора и медико-	Работы с базами данных по	Собеседование, ситуационн

		методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	клинический, case-control подходы по сбору данных	статистическое анализа информации о показателях здоровья больных с наследственной и врожденной патологией	наследственной и врожденной патологии	ые задачи, тестирование, реферат.
5.	ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	семиотику, синдромологический анализ, принципы диагностики, классификации генетических заболеваний	диагностировать патологические симптомы, МАР, синдромы МВПР, нозологические формы наследственных и врожденных заболеваний	постановки диагноза наследственных и врожденных заболеваний, оценки результатов лабораторных генетических обследований	Собеседование, ситуационные задачи, тестирование, реферат
6.	ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	Тактику ведения и принципы лечения наследственных заболеваний	Назначить режим, диету, симптоматическую немедикаментозную, медикаментозную, патогенетическую и этиологическую терапию	Работы с семьей пробанда, расчёта питания при НБО, индивидуального подхода к подбору терапии у каждого пациента	Собеседование, ситуационные задачи, тестирование, реферат
7.	ПК-7	Готовность к оказанию медико-генетической помощи	Принципы медико-генетического консультирования пробанда с наследственной или врожденной патологией и членов его семьи	Провести медико-генетическое консультирование пробанда и членов его семьи;	Расчета риска генетических заболеваний	Собеседование по ситуационным задачам, тестирование

8.	ПК-9	Готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов лечения у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации	Показания к применению различных методов терапии	Назначить различные препараты больным, нуждающимся в реабилитации	Назначения различных видов терапии	Собеседование по ситуационным задачам
----	------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------	------------------------------------	---------------------------------------

4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-7 ПК-9	Клиническая генетика	Наследственность и патология, семиотика и классификация наследственных болезней, принципы диагностики наследственных болезней, лечение и реабилитация больных с наследственной патологией.

5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры	
		3	4
Контактная работа обучающихся с преподавателем	210	86	124
Аудиторная работа:	202	86	116
Лекции (Л)	20	8	12
Практические занятия (ПЗ)	182	78	104
Самостоятельная работа (СР)	294	130	164
Промежуточная аттестация: экзамен, в том числе сдача и групповые консультации	8		8
Общая трудоемкость: академических часов	504		
зачетных единиц	14		

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СР	Всего часов
	Клиническая генетика	20	182	294	496
	Контроль				8
	Итого	20	182	294	504

6.2. Тематический план лекций

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
1.	НБО как причина «неонатальных катастроф». Частота «неонатальных катастроф» в популяции. Основные НБО, проявляющиеся в периоде новорожденности. Ранние клинические проявления. Неотложные метаболические ситуации. Принципы диагностики. Подходы к терапии.	2	Мультимедийная презентация
2.	МАСС-спектрометрия в диагностике НБО. Общие принципы метода, показания для назначения. Основные нозологические формы, выявляемые с помощью МАСС-скрининга. Клинические примеры.	2	Мультимедийная презентация
3.	Лизосомные болезни. Общая характеристика, критерии лизосомных болезней. Особенности накапливающихся субстратов. Биохимическая классификация. Лабораторная диагностика. Лечение.	2	Мультимедийная презентация
4.	Пероксисомные болезни. Определение. Общая характеристика. Распространённость. Биохимическая классификация. Основные клинические проявления. Алгоритмы диагностики. Принципы биохимической диагностики. Лечение.	2	Мультимедийная презентация
5.	Наследственные моногенные нарушения соединительной ткани. Молекулярно-генетическая характеристика. Биохимическая классификация. Клиника. Диагностика. Общие принципы терапии.	2	Мультимедийная презентация
6.	Наследственные нарушения соединительной ткани мультифакторной природы. Молекулярно-генетическая характеристика. Генетические полиморфизмы, ассоциированные с ДСТ. Критерии диагностики. Основные фенотипы. Дифференциальная диагностика. Общие принципы терапии.	2	Мультимедийная презентация
7.	Болезни с наследственным предрасположением. Общая характеристика МФБ. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Картирование главных генов. Генные сети и болезни. Гены предрасположенности. Стратегия поиска генов предрасположенности. Ассоциации МФБ.	2	Мультимедийная презентация
8.	Морально-этические проблемы медицинской генетики. Основные этические проблемы медицинской генетики. Этические проблемы медико-генетического консультирования, генетического тестирования, использования методов пренатальной и предимплантационной диагностики, массового скрининга новорожденных, прикладных генных технологий. Конфиденциальность генетической информации	2	Мультимедийная презентация
9.	Наследственные формы тугоухости. Классификация. Подходы к диагностике. Лечение.	2	Мультимедийная презентация
10.	Дислипидемии. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии.	2	Мультимедийная презентация

	Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Принципы диагностики дислипидемии. Лечение.		
11.	Итого	20	

6.3. Тематический план практических занятий

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы работы обучающихся на занятии
1.	Ожирение и избыточная масса тела. Роль генетических и средовых факторов. Распространённость в популяции. Метаболический синдром (МС). Критерии диагностики. Факторы риска ожирения. Адипонектиновая гипотеза инсулинорезистентности, МС и атеросклероза. Гены и белки семейства PPAR. Гены-мишени для генов семейства PPAR. Полиморфизм генов PPAR и маркеры риска сердечно-сосудистых заболеваний.	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
2.	Органические ацидурии. Понятие об органических ацидуриях. Лейциноз. Изовалериановая ацидемия. Метилмалоновая ацидемия. Пропионовая ацидемия. Глутаровая ацидурия 1 тип. 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы дефицит.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
3.	Органические ацидурии. Подходы к терапии. Рестриктивные методы диетотерапии. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
4.	Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Общая характеристика. Классификация. Этиология. Патогенез. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
5.	Лизосомные болезни. Сфинголипидозы. Классификация. Этиология. Патогенез. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
6.	Лизосомные болезни. Муколипидозы. Классификация. Этиология. Патогенез. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
7.	Лизосомные болезни. Гликопротеинозы. Маннозидоз. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия. Классификация. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
8.	Нарушение энергетического обмена в митохондриях.	6	Обсуждение

	Генетика, диагностика и классификация митохондриальных болезней (МБ). Общая клиническая характеристика. МБ, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК. Синдромы Кернса-Сейра, Пирсона, Лебера, NARP, MERRF, MELAS. МБ, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК. Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения β -окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи. Принципы терапии.		презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
9.	Пероксисомные болезни (ПБ). Общая характеристика. Нарушения функции пероксисом. Классификация ПБ. Общие принципы диагностики. Генерализованные ПБ; ПБ с неизменным числом пероксисом и нарушением нескольких биохимических функций. ПБ с неизменным числом пероксисом и нарушением единственной биохимической функции. Подходы к терапии.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
10.	Клиника, диагностика, лечение, профилактика болезней экспансии. Общие вопросы наследования. Алгоритмы клинической диагностики. Принципы терапии.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
11.	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний с преимущественным нарушением органов слуха: синдромальные и несиндромальные формы тугоухости	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
12.	Генетические аспекты нарушения репродуктивной функции. Генетические аномалии при репродуктивных нарушениях у женщин. Генетические причины невынашивания беременности. Применение цитогенетического анализа при использовании вспомогательных репродуктивных технологий.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
13.	Генетические аспекты нарушения репродуктивной функции. Молекулярно-генетическое обследование при привычном невынашивании и бесплодии.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
14.	X-сцепленные Разбор больных с синдромом Ретта. Клиника, молекулярно-цитогенетические механизмы, диагностика, лечение. МГК.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
15.	Наследственные коагулопатии: дифдиагностика гемофилии А и В, болезни Виллебранда, Лечение. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
16.	Факоматозы. Клиника, молекулярно-генетические механизмы, диагностика, лечение. МГК.	6	Обсуждение презентаций, работа

			в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
17.	Основные нервномышечные синдромы. Подход к диф.диагностике, Лечение. Генотерапевтические препараты, показания к назначению.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
18.	Наследственные системные заболевания скелета. Основные варианты наследственных остеохондродисплазий Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
19.	Наследственные системные заболевания скелета. Основные варианты наследственных дизостозов, синостозов и гиперостозов. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
20.	Наследственные системные заболевания скелета. Основные наследственные дисплазии скелета с повышенной ломкостью костей, нарушением минеральной плотности костной ткани и остеоллизисом. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
21.	Наследственные системные заболевания скелета. Наследственные скелетные дисплазии с марфаноидным фенотипом. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
22.	Наследственные системные заболевания скелета. Наследственные дисплазии с деформацией кистей и стоп. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
23.	Наследственные синдромы с преимущественным поражением лица и зубов. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
24.	Синдром Элерса-Данло. Молекулярно-генетическая характеристика. Классификация. Клиника. Диагностика. Лечение. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
25.	Наследственные формы сахарного диабета. Синдромы с сахарным диабетом в клинике. Гиперинсулеинизм	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение

			ситуационных задач
26.	Целиакия. Молекулярно-генетическая характеристика. Клиника. Иммуногенетические подходы к диагностике. Лечение. Разбор клинических случаев.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
27.	Нарушение формирования пола. Подход к диффдиагностике. Характеристика основных синдромов. Диагностика, Лечение. Реабилитация.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
28.	Молекулярно-генетические методы изучения МФБ. Картирование главных генов. Генные сети. Генные сети и болезни. Гены предрасположенности. Стратегия поиска генов предрасположенности. Ассоциации МФБ.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
29.	Предимплантационное генетическое тестирование эмбрионов. Основные подходы, методы исследования, показания. МГК консультирование по результатам.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
30.	X-сцепленные наследственные синдромы. Синдромы с летальностью для плодов мужского пола. Клиника, молекулярно-цитогенетические механизмы, диагностика, лечение. МГК. Разбор больных	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
31.	Работа с базами данных: Omim, decipher, HPO. Интерпретация результатов генетических исследований	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
32.	Ожирение и избыточная масса тела. Роль генетических и средовых факторов. Распространённость в популяции. Метаболический синдром (МС). Критерии диагностики. Факторы риска ожирения. Адипонектиновая гипотеза инсулинорезистентности, МС и атеросклероза. Гены и белки семейства PPAR. Гены-мишени для генов семейства PPAR. Полиморфизм генов PPAR и маркеры риска сердечно-сосудистых заболеваний.	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
	Итого	182	

6.4. Тематический план семинаров – не предусмотрено

7. Организация текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся:

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства				
				Виды	Кол-во контрольных вопросов	Кол-во тестовых заданий	Кол-во ситуационных задач	Кол-во рефератов
1.	3,4	Текущий контроль	Клиническая генетика	Собеседование, ситуационные задачи, тестовые задания, реферат	22	200	10	10
2.	4	Промежуточный контроль		Собеседование, тестовые задания	22	200		

7.1. Примеры оценочных средств:

Примеры контрольных вопросов

1. Принципы диагностики и лечения наследственных болезней.
2. Эпидемиологические характеристики мультифакторных заболеваний: распространенность в популяциях, половой диморфизм, характер семейного накопления, общие свойства родословных, отличия от менделирующих заболеваний и признаков.

Примеры тестовых заданий

1. Болезнь накопления гликогена преимущественно поражает:
 - а) печень, мышцы
 - б) печень и мозг
 - в) поджелудочную железу и головной мозг
 - г) поджелудочную железу и яички
 - д) мышцы и кости
2. Основным клиническим проявлением гепатолентикулярной дегенерации является:
 - а) Поражение опорно-двигательного аппарата
 - б) Экстрапирамидные нарушения мышечного тонуса, гиперкинезы
 - в) Стеаторея
 - г) Парез нижних конечностей.
 - д) Поражение опорно-двигательного аппарата
3. К болезням мальабсорбции можно отнести:
 - а) Галактоземия
 - б) Непереносимость сахарозы
 - в) Нарушение транспорта фруктозы
 - г) Фукозидоз

- д) Маннозидоз
- 4. Синдромы MELAS и MERRF наследуются:
 - а) по аутосомно-доминантному типу
 - б) по аутосомно-рецессивному типу
 - в) сцепленно с X-хромосомой
 - г) только по материнской линии}
 - д) по аутосомно-доминантному типу

Примеры ситуационных задач

ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ. На приеме девочка 15 лет. Жалобы на слабость, повышенную утомляемость. Анамнез жизни: от первой беременности. Роды срочные, длительный безводный период, слабость родовой деятельности. В первый год жизни наблюдалась у невролога по причине перинатальной энцефалопатии. С 7 лет на учете у эндокринолога по причине задержки физического развития. Наблюдается и получает лечение вальпроатом натрия по поводу эпилепсии с 12 лет. Судороги носят парциальный характер, к терапии резистентны. В 13 лет выявлен миопатический синдром, проявляющийся в слабости и атрофии мышц, снижении мышечного тонуса, мышечных болях. Перенесла эпизод ОНМК. По данным обследования: МРТ головного мозга: гиподенсивный очаг в проекции теменной области справа — ОНМК по ишемическому типу. Энцефалопатия. Анализ мочи: органическая ацидурия с экскрецией молочной и пировиноградной кислот. Биопсия мышечной ткани (окраска трихромом по Гомори): «рваные» красные волокна. Из родословной: у матери сахарный диабет, нейросенсорная тугоухость II-III степени, у бабушки по линии матери энцефалопатия. **Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки. Какова тактика дальнейшего ведения пациентки. Обоснуйте свой выбор.

ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ. Мальчик, 1 год 2 месяца. Жалобы на выраженную задержку психо-моторного развития, гиперкинезы. Роды первые, срочные. С 3 месяцев держал голову, с 7-ми – сидел, с 9 – стоял у опоры. В 9 месяцев на фоне ОРВИ перенес острый «энцефалитоподобный» криз: лихорадка, неукротимая рвота, эпилептический приступ. Произошел регресс ранее приобретенных навыков: не сидит, не держит голову. Особенности фенотипа: макроцефалия, выступающие лобные бугры. МРТ: лобно-височная атрофия, вентрикуломегалия, субдуральные гематомы, некроз базальных ганглиев, симметричное расширение Sylvianовых щелей с формированием «эффекта надкушенного яблока» или «крыльев летучей мыши». Анализ крови и мочи методом ТМС: значительное увеличение глутаровой и 3-ОН глутаровой кислот в моче и крови. **Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор

8. Самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Подготовка к занятиям	124	Собеседование, ситуационные задачи, тестовые задания, реферат
Работа с клиническими рекомендациями	90	Собеседование, ситуационные задачи,
Работа с тестами для самопроверки	30	Тестовые задания
Подготовка к экзамену	10	Собеседование, тестовые задания
Подготовка и написание рефератов на заданные темы, подбор и изучение литературных источников	10	Реферат
Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом	30	Собеседование, ситуационные задачи
Итого	294	

8.1. Самостоятельная проработка некоторых тем

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Контроль выполнения работы
Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением пищеварительной системы. Основные синдромы: Гарднера, Пейтца-Егерса	4	Ресурсы интернета. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник.- М.: Т-во научных знаний КМК.; Авторская академия, 2007. – 448 с	Индивидуальный контроль самостоятельной работы, выступления на практических занятиях
Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи, волос, ногтей: ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазии; синдромы: Чедиака-Хигаши, тотальной липодистрофии, подколенного птериgiumа, трихоринофалангеальный (1 и 2 типы), Шегрена-Ларсена, глухоты и скрученных волос, LEOPARD, ЕЕС, Ротмунда-Томпсона, ихтиоз, ладонно-подошвенный гиперкератоз.	8	Ресурсы интернета. Фотоархив кафедры. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник.- М.: Т-во научных знаний КМК.; Авторская академия, 2007.- 448; Аномалии развития. /под ред. В.В.	Индивидуальный контроль самостоятельной работы, выступления на практических занятиях

		Красильникова. – СПб: Фолиант, 2007. –336 с.	
Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия): Синдромы Сотоса, Дубовица, Лепречаунизм, Нунан, Секкеля, Рассела-Сильвера, Робинова, Аарскога, Ларона, гипофизарная карликовость, Коккейна, пикнодиозостоз, Эллис-ван-Кревельда.	6	Ресурсы интернета. Фотоархив кафедры. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник.- М.: Т-во научных знаний КМК.; Авторская академия,2007.- 448	Индивидуальный контроль самостоятельной работы, выступления на практических занятиях
Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением костно-суставной системы. Синдромы: Аазе, ахондроплазия, акрофациальный дизостоз Нагера,цефалополисиндактилия Грейга, карликовость Ларона-Леви, пангипопитуитарная, Крузона, кампомелическая дисплазия, Ларсена, Поланда, тетрафокомелия Робертса, Фримена-Щелдона,хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана, сиреномелия, COFS, FFU, Холт-Орама, Франческетти, TAR,VATER	8	Ресурсы интернета. Фотоархив кафедры. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник.- М.: Т-во научных знаний КМК.; Авторская академия,2007.- 448. Аномалии развития. /под ред. В.В. Красильникова. – СПб: Фолиант, 2007. –336 с.	Индивидуальный контроль самостоятельной работы, выступления на практических занятиях
Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний с преимущественным нарушением органов зрения: тапеторетинальная абиотрофия; варианты врожденной катаракты; синдромы Ваарденбурга, глазозубо-пальцевой, Ленца, Маршалла	4	Ресурсы интернета. Фотоархив кафедры. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник.- М.: Т-во научных знаний КМК.; Авторская академия, 2007.- 448; Аномалии развития. /под ред. В.В. Красильникова. – СПб: Фолиант, 2007. –336 с.	Индивидуальный контроль самостоятельной работы, выступления на практических занятиях

8.2. Примерная тематика рефератов:

1. Молекулярно-генетические основы несовершенного остеогенеза.
2. Пероксисомные болезни.
3. Генетический контроль предрасположенности к многофакторным болезням
4. Наследственные заболевания сосудов.
5. Боковой амиотрофический склероз.
6. Болезни, вызванные нарушением регуляции экспрессии генов.
7. Этиологическое лечение, генная и клеточная терапия.
8. Конформационные болезни.

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

а) основная литература:

- 1) Наследственные болезни : Национальное руководство / Л. П. Алексеев, Е. В. Балановская, О. П. Балановский [и др.] ; ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырёв ; Ассоциация медицинских обществ по качеству. - Б.м. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 935 с., [28] л. цв. ил. с. : ил. - (Национальные руководства). - Библиогр. в конце глав. - Предм. указ.: с. 928-935. - ISBN 978-5-9704-2469-8.
- 2) Медицинская генетика : учебник / ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2008. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-0650-2.
- 3) Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика : Пер. с англ. / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2010. - 624 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-1575-7.
- 4) Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы: пер. с англ. / ред. М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски, В. С. Баранов. - 4-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. - 1056 с. - ISBN 978-5-94869-167-1.
- 5) Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней : методические рекомендации / В.С. Баранов, Т.В. Кузнецова, Т.Э. Иващенко, Т.К. Кашеева ; ред. В.С. Баранов, Э.К. Айламазян ; ГУ НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта РАМН, СПбГУЗ Диагностический центр (медико-генетический). - Санкт-Петербург : Научная литература, 2009. - 115 с. : граф. - ISBN 978-5-94869-073-5.
- 6) Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3969-2.
- 7) Наследственные болезни: национальное руководство + CD / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. 2012. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-2231-1.
- 8) Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8.

б) дополнительная литература:

- 1) Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии / Г. Р. Мутовин. - 2010.
- 2) Шавловский, М.М. Молекулярные основы генетики : учебное пособие / М.М. Шавловский ; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И. Мечникова, 2016. - 52 с. : ил., табл. - Библиогр.: с. 45.
Электронный ресурс: СДО MOODLE¹
https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf

- 3) Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69.
Электронный ресурс: СДО MOODLE¹
https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/80043/mod_resource/content/3/Харченко148_210_16_1.pdf
- 4) Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69. Часть I. Цитологические основы наследственности. - 70 с. : ил.
- 5) Генетический паспорт-основа индивидуальной и предиктивной медицины : руководство / ред. В.С. Баранов. - СПб : Научная литература, 2009. - 527 с. : ил. - Библиогр.: с.480-527(821 назв.). - ISBN 978-5-94869-084-1.
- 6) Определение наследственной предрасположенности к некоторым частым заболеваниям при беременности. Генетическая карта репродуктивного здоровья / В.С. Баранов, Т.Э. Иващенко, А.С. Глотов, Э.К. Айламазян ; ред. В.С. Баранов, Э.К. Айламазян ; ГУ НИИ А и Г им. Д.О. Отта.
- 7) Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8.
- 8) Медицинская лабораторная диагностика : программы и алгоритмы : руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 696 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-2958-7.

в) программное обеспечение:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	ESET NOD 32	1 год	Государственный контракт № 71/2018
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Государственный контракт № 91/2019-ПЗ
свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение

			GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

2) профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов	Режим доступа для обучающихся – инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
Консультант Плюс	1 год	Договор № 161/2018-ЭА	-
ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 252/2018-ЭА	http://www.studmedlib.ru/
ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 253/2018-ЭА	http://www.rosmedlib.ru/
ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»	1 год	Контракт № 48/2018	https://ibooks.ru
ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 49/2018-ЗК	http://www.iprbookshop.ru/special
Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 51/2018	https://www.books-up.ru/
ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 50/2018-ЭА	https://e.lanbook.com/

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Кабинеты:

1. Учебный класс № 1 (ПИБ №12) Пискаревский проспект 47, лит. БВ, корп. 6 - 1 этаж
2. Учебный класс № 3 (ПИБ №7) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж
3. Компьютерный класс (ПИБ №10) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж

Технические средства обучения (компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечения доступа к электронной информационно-образовательной среде Университета, мультимедиа, аудио- и видеотехника): мультимедиа-проектор, ноутбук преподавателя, системный блок, монитор.

Оборудование: доска (меловая); стол преподавателя, стул преподавателя, столы студенческие, стулья студенческие.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспеченные доступом к электронной информационно-образовательной среде Университета: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит АЕ (корп.32), ауд. № 1, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19 ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

11. Методические рекомендации для обучающегося по освоению дисциплины «Клиническая генетика»

Программа «Клиническая генетика» направлена на формирование и отработку знаний, умений и навыков, необходимых для самостоятельной работы врача –генетика.

Лекционные и практические занятия обеспечивают приобретение и закрепление необходимых умений и навыков, формирование профессиональных компетенций, готовность к самостоятельной и индивидуальной работе, принятию ответственных решений в рамках профессиональной компетенции. При подготовке к занятиям обучающиеся должны пользоваться рекомендованной литературой и ресурсами сети Интернет.