

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
по дисциплине
«Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей»

Специальность 31.05.02 Педиатрия

Направленность Педиатрия

2019

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей» составлена на основании Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 17 августа 2015 г. N 853.

Составители рабочей программы:

Харченко Т.В. к.б.н., зав.кафедрой медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова
Кадурина Т.И. д.м.н., доц., профессор кафедры медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова
Петруничев А.Ю. д.м.н., доц., доцент кафедры медицинской генетики СЗГМУ им. И.И. Мечникова

Рецензент:

Имнитов Е.Н. Заведующий кафедрой общей и молекулярной медицинской генетики ФГБОУ ВО «СПб ГПМУ» Миздрава России, д. м.н., профессор, член-корреспондент РАН,

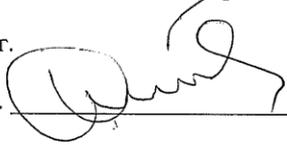
Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

«9» сентября 2019 г. Протокол № 9

Заведующий кафедрой, к.б.н.  / Харченко Т.В. /

Одобрено методическим советом педиатрического факультета

«23» сентября 2019 г.

Председатель, проф.  /Кахиани Е.И.

Дата обновления: «___» _____ 20__ г.

1. Цели и задачи дисциплины

Цель:

Обеспечить обучающихся необходимыми знаниями и умениями для использования методов медицинской генетики в практической работе врачом.

Задачи:

- Улучшить систему знаний обучающегося о наследственности и изменчивости, классификации генетических болезней
- Привить обучающимся навыки выявления врождённых пороков, аномалий и аномалий развития
- Научить обучающихся использовать клинико-генеалогический метод во врачебной практике
- Научить обучающихся семиотике и синдромологии в медицинской генетике, возможности работы с электронными базами данных генетических синдромов
- Познакомить обучающихся с наиболее распространёнными хромосомными, моногенными и мультифакторными болезнями
- Дать обучающимся представление о современных возможностях лабораторно-генетических методов исследования, а также показаниях к их назначению и интерпретации результатов
- Ознакомить обучающихся с современной организацией медико-генетической службы и практической схемой профилактики генетических болезней

2. Место дисциплины в структуре программы специалитета

Дисциплина изучается в 7 семестре и относится к Блоку 1 базовая часть.

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Название предшествующей дисциплины	Знать	Уметь	Навык
1. Базовое среднее образование	Орфографию и синтаксис русского языка	1. Устно и письменно грамотно формулировать свои мысли	Свободного владения русским языком
2. Биоэтика	1. Принципы и идеи биоэтики как науки 2. Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, взаимоотношения «врач-больной» 3. Основные понятия и принципы врачебной этики и медицинской деонтологии, понятие врачебная тайна 4. Ключевые вопросы биоэтики (эвтаназия, информированное согласие и т.д)	1. Сформулировать основные этические проблемы медицины 2. Применять на практике основные деонтологические принципы 2. Сформулировать форму информированного согласия.	1. Общения с коллегами и пациентами 2. Работы с конфиденциальной информацией
3. Философия, История	1. Основные законы философии 2. Методы и приемы философского анализа проблемы Основные закономерности и	1. Применять законы философии в контексте социально значимых проблем,	

	<p>тенденции развития мирового исторического процесса</p> <p>3. Правила общения в публичной и частной жизни, социального взаимодействия с обществом, коллективом, семьей, друзьями</p> <p>4. понятие толерантности</p> <p>5. Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения и общения в социуме.</p> <p>6. Основы деонтологии врачебной деятельности</p>	<p>способствующих возникновению и распространению наиболее распространенных, ведущих к тяжелым социальным последствиям</p> <p>2. выстраивать и поддерживать рабочие отношения с другими членами студенческого коллектива, преподавателями, пациентами и их родственниками на основе уважения к этнической принадлежности и толерантности</p> <p>3. работать в команде для разрешения профессиональных задач</p>	
4. Физика, математика, Медицинская информатика	<p>1. Математические методы анализа данных</p> <p>2. Порядок сбора, хранения, поиска, обработки, преобразования, распространения информации в медицинских и биологических системах, использования информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении; иметь представление о работе с базами данных</p> <p>3. Основы доказательной медицины</p> <p>4. Основные методы статистической обработки</p>	<p>1. Использовать математические методы анализа и обработки данных.</p> <p>2. Работать с основными компьютерными программами для работы с документами</p> <p>3. Пользоваться набором средств сети Интернет для профессиональной деятельности;</p> <p>4. Выбрать адекватные методы для статистической обработки полученных данных</p>	<p>1. Базовых технологий преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;</p> <p>2. Работы с базами данных</p> <p>3. Владения основными программами статистической обработки данных</p>
5. Биология	<p>Законы передачи наследственных признаков. Основные генетические термины и понятия – генотип, фенотип, ген, аллель, доминантность, рецессивность, гомо-, гетеро- и гемизигота. Молекулярные основы наследственности. Строение ДНК и РНК. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации</p>	<p>Рассчитать вероятность возникновения определенного генотипа у ребенка при известных генотипах родителей. Объяснить пути реализации наследственной информации.</p>	<p>Владения основной генетической терминологией</p>

	<p>генетической информации. Понятия репликации, трансляции, транскрипции. Цитологические основы наследственности. Понятие об аутосомах и половых хромосомах. Митоз, мейоз. Понятие кариотип. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Понятие мутаций.</p>		
6. Нормальная физиология	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные физиологические процессы функционирования всех систем и органов 2. Механизмы протекания основных физиологических процессов и поддержания гомеостаза 3. Основные закономерности развития и жизнедеятельности организма. 4. Механизмы нейрогуморальной регуляции. 5. Физические, химические, биологические и физиологические закономерности, процессов и явлений. 6. Физиологию эндокринной системы (щитовидная железа, надпочечники) 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Давать физиологическую оценку состояния различных структур человеческого организма. 2. Воспроизводить имеющиеся знания, используя специальный терминологический лексикон 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценки протекания основных физиологических процессов и показателей внутренней среды организма.
7. Гигиена	<ol style="list-style-type: none"> 1. Влияние среды обитания на здоровье человека. 2. Основные методы медицинской профилактики, 3. Учение и принципы здорового образа жизни. 4. Структуру организации типового медицинского учреждения 5. Правила санитарно-гигиенического режима пребывания в медицинских организациях 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Формировать группы риска среди населения в зависимости от образа жизни и среды обитания 	Оценки факторы риска
8. История медицины	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные этапы развития медицины. 2. Этапы формирования представлений о путях передачи наследственных признаков 3. Основные эпонимные названия в медицине. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Пользоваться эпонимной терминологией 	
9. Анатомия	<ol style="list-style-type: none"> 1. Нормальное строение и функции основных органов и систем организма 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Воспроизводить имеющиеся знания, используя специальный терминологический лексикон 	Владения медико-анатомическим понятийным аппаратом и различной тематической

			терминологией (на русском и латинском языках)
10. Гистология, эмбриология, цитология	<ol style="list-style-type: none"> 1. Строение и функции основных органов и тканей организма. 2. Строение и функционирование мужских и женских гонад. Оогенез и сперматогенез. 3. Структура и функции рецепторов. 3. Понятие о зародышевых листках. 3. Основные этапы эмбрионального развития, критические этапы эмбриогенеза. 4. Механизм формирования пола в эмбриогенезе. 6. Основные методы гистологических исследований. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Применять знания о строении, топографии, развитии клеток, тканей и органов во взаимосвязи с их функцией в норме и патологии 2. Давать гистофизиологическую оценку клеточных, тканевых и органных структур. 3. Описать морфологические изменения изучаемых макроскопических, микроскопических препаратов и электроннограмм 4. Воспроизводить имеющиеся знания, используя специальный терминологический лексикон. 	Оценки гистологических изменений.
11. Биохимия	<ol style="list-style-type: none"> 1. Биохимические классы соединений и основные элементы их структуры (белки, углеводы, жиры, аминокислоты, органические кислоты, жирные кислоты). 2. Основы энзимологии (основные классы ферментов, строение и функция ферментов, классы кофакторов и их роль в биохимической реакции). 3. Основные метаболические пути и их нарушения. 3. Представление о методах исследования белков и активности ферментов. 3. Биохимические механизмы водно-электролитных и кислотно-щелочных нарушений, нарушения липидного обмена, роль свободно-радикальных процессов в норме и при патологии. 4. Представление о методах исследования белков и активности ферментов. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Изложить биохимическую сущность нарушения метаболических процессов. 2. Выбрать современные биохимические методы исследования для диагностики нарушений метаболизма на разных этапах. 	Владения основной биохимической терминологией, базовыми методами качественного анализа.

<p>12. Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия</p>	<p>1. Основные типовые патологические процессы: нарушение кровообращения, воспаление, метаболические нарушения, некроз, апоптоз, компенсаторно-приспособительные процессы (атрофия, гипертрофия), регенерация, иммунопатологические процессы, демиелинизация 2. Морфологические и гистологические признаки врождённых пороков развития, 3. Морфологические и гистологические признаки нарушений метаболизма</p>	<p>1. Определять этиологию, патогенез, связь морфологии и клинических проявлений, осложнений и исхода заболеваний 3. Классифицировать болезни по этиопатогенетическому принципу. 4. Воспроизводить имеющиеся знания, используя специальный терминологический лексикон</p>	<p>Оценки результаты морфологических методов исследования</p>
<p>13. Патофизиология, клиническая патофизиология</p>	<p>1. Понятия этиологии, патогенеза, патоморфоза болезни, основные понятия о нозологии 2. Патогенез различных метаболических нарушений.; 3. Взаимодействие различных систем организма при патологии; 4. Структурные и функциональные основы болезней и патологических процессов, причины, основные механизмы развития и исходов типовых патологических процессов, нарушений функций органов и систем.</p>	<p>1. Давать патофизиологическую оценку состояния различных структур. 2. Обосновывать принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний</p>	<p>Анализа патофизиологических проявлений.</p>
<p>14. Фармакология</p>	<p>1. Пути биотрансформации лекарственных препаратов. 3. Основы фармакогенетики. 4. Особенности применения лекарственных средств у больных с наследственной и врожденной патологией. 5. Основные показания и противопоказания к назначению фармакологических препаратов у больных с наследственной и врожденной патологией</p>	<p>1. Оценить возможность взаимодействия нескольких фармакологических препаратов. 2. Осуществить подбор адекватной фармакотерапии.</p>	<p>1. владения тематической терминологией (на русском, латинском и греческом языках) 2. Написания рецептуры. 3. Использования фармакологических справочников. Методами оценки эффективности лекарственной терапии.</p>
<p>15. Психология и педагогика</p>	<p>1. Принципы ведения дискуссий в условиях плюрализма мнений и основные способы разрешения конфликтов 2. Способы эффективной коммуникации в коллективе</p>	<p>1. Формулировать свою точку зрения, участвовать в дискуссии 2. Взаимодействовать в коллективе</p>	

16. Правоведение	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные принципы и положения конституционного права 2. Основные положения гражданского, административного, уголовного права, касающиеся врачебной деятельности, этического кодекса врача РФ 3. Правила и нормативные документы для осуществления плановой и экстренной госпитализации 4. Нормативные документы по учету лекарственных препаратов 5. Понятие экспертизы трудоспособности (стойкой и временной) 6. Нормативные документы для оформления медицинской документации при решении вопросов экспертизы трудоспособности 7. Общие критерии, определяющие необходимость направления больного на медико-социальную экспертизу 	Защищать гражданские права врачей и пациентов разного возраста	Использования основных правовых документов.
17. Пропедевтика внутренних болезней	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные приемы сбора анамнеза болезни и семейного анамнеза. 2. Приемы физикального обследования органов и систем. 3. Принципы организации диспансерного наблюдения за здоровыми и хронически больными 4. Основы антропометрии 5. Семиотика внутренних болезней 6. Синдромология внутренних болезней 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Собирать анамнез 2. Интерпретировать данные физикального осмотра и анамнеза 	
18. Латинский язык	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основную медицинскую терминологию; навыки письма 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Использовать медицинскую терминологию устно и письменно 	
19. Безопасность жизнедеятельности	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные лечебные мероприятия используемые в ургентной терапии 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оказать первую неотложную помощь при ургентных состояниях 	Оказания первой неотложной помощи при угрожающих жизни состояниях
20. Общая хирургия	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные лечебные мероприятия используемые в ургентной терапии 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оказать первую неотложную помощь при ургентных состояниях 	Оказания первой неотложной помощи при угрожающих жизни состояниях

21. Иностраннй язык	1. Иностраннй язык на уровне, позволяющем читать и переводить иностранную профессиональную и научную литературу	1. Использовать знание языка для работы с иностранными информационными системами и источниками	
---------------------	---	--	--

Перечень последующих учебных дисциплин, для которых необходимы знания, умения и навыки, формируемые данной учебной дисциплиной.

- факультетская терапия
- госпитальная терапия
- эндокринология
- детская стоматология
- неврология, нейрохирургия
- факультетская и педиатрия
- акушерство и гинекология

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

№	Код и наименование компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
		Знать	Уметь	Имеет навык	Оценочные средства
1	ОПК-9 способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач	Распространённость генетических болезней в популяции Подходы к классификации генетических болезней Этиологию и номенклатуру малых аномалий развития Распространённость, этиологию, классификацию и номенклатуру врождённых пороков развития	Выявлять малые аномалии развития Выявлять врождённые пороки и аномалии развития		устный опрос, тестовые задания
2	ПК-1готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни,	Принципы организации медико-генетической службы, понятия генетических регистров, мониторинга семей с генетической патологией Организацию и возможности первичной, вторичной и третичной профилактики	Оценить результаты неонатального скрининга		устный опрос, тестовые задания

	предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, 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	генетических болезней			
3	ПК-8 способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами	Показания к медико-генетическому консультированию Правила сбора семейного анамнеза и графического построения родословных, принципы сегрегационного анализа Этиологию, патогенез, принципы клинической и лабораторной диагностики, профилактики орфанных болезней. Этиологию, классификацию, общую клиническую характеристику и примеры хромосомных болезней Классификацию и методики лабораторно-генетических методов, показания к их применению. Подходы к лечению орфанных болезней Этиологию и распространённость мультифакторных болезней, примеры заболеваний и принципы медико-генетического консультирования	Графически изобразить и проанализировать родословную пробанда, предположить тип наследования и генетический риск в семье Заподозрить распространённые орфанные болезни с нарушением ЦНС, ССС, ЖКТ, скелета, анализаторов, обмена веществ Заподозрить гоносомные и распространённые аутосомные болезни Интерпретировать результаты цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических методов	Навыком построен ия родословных.	устный опрос, тестовые задания

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины
1	ОПК-9	Медицинская генетика
2	ПК-1	Профилактика наследственных болезней
3	ПК-8	Медицинская генетика .Орфанные заболевания

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		VII
Контактная работа обучающихся с преподавателем	72	72
Аудиторная работа	70	70
Лекции (Л)	24	24
Клинические практические занятия (КПЗ)	46	46
Внеаудиторная работа (самостоятельная работа)	36	36
В период теоретического обучения	32	32
Подготовка к сдаче зачета	4	4
Промежуточная аттестация: зачет В том числе сдача и групповые консультации	2	2
Общая трудоемкость: Академических часов	108	
Зачетных единиц	3	

5. Содержание дисциплины

5.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	КПЗ	ЛЗ	С	СР	Всего часов
1	Медицинская генетика	10	-	18	-	-	16	44
2	Орфанные заболевания	10	-	20	-	-	16	46
3	Профилактика наследственных болезней	4	-	8	-	-	4	16
	Итого	24	-	46	-	-	36	108 (из них 2 часа отводится для зачета)

5.2. Тематический план лекционного курса (семестр – VII)

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
1	Роль медицинской генетики в работе врачей различных педиатрических специальностей. Распространённость генетических болезней в популяции, их этиология и патогенез. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	мультимедийная презентация

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
2	Классификация генетических болезней.	2	мультимедийная презентация
3	Семиотика генетических болезней Распространённость малых аномалий развития, этиология, классификация, примеры	2	мультимедийная презентация
4	Современные представления о наследственных нарушениях соединительной ткани моногенной и мультифакторной природы.	2	мультимедийная презентация
5	Хромосомные болезни Этиология, классификация, общая клиническая характеристика, примеры заболеваний	2	мультимедийная презентация
6	Моногенные болезни: нарушения морфогенеза. Примеры заболеваний, их этиология, патогенез, клиника, лабораторная диагностика, профилактика	2	мультимедийная презентация
7	Моногенные болезни: наследственные ошибки метаболизма. Орфанные болезни Этиология, общая схема патогенеза, классификация, общая клиническая характеристика, этапность диагностики, подходы к лечению	2	мультимедийная презентация
8	Болезни клеточных органелл. Этиология, общая схема патогенеза, классификация, общая клиническая характеристика, принципы диагностики, подходы к лечению	2	мультимедийная презентация
9	Мультифакторные болезни Этиология, распространённость, примеры заболеваний, медико-генетическое консультирование	2	мультимедийная презентация
10	Лабораторные методы диагностики генетических болезней. Цитогенетические, биохимические и молекулярно-генетические методы. Алгоритмы лабораторной диагностики.	2	мультимедийная презентация
11	Организация медико-генетической службы Работа кабинета врача-генетика, медико-генетических консультаций и центров. Учреждения федерального уровня. Генетические регистры, мониторинг семей. Показания к направлению на консультацию к врачу-генетику	2	мультимедийная презентация
12	Профилактика генетических болезней Трёхуровневая система организации наследственных болезней. Скрининговые программы	2	мультимедийная презентация

5.3. Тематический план практических занятий: - не предусмотрен

5.4. Лабораторный практикум: - не предусмотрен.

5.5. Тематический план семинаров: - не предусмотрен.

5.3. Тематический план клинических практических занятий (семестр – VII)

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы УИРС на занятии
---------------	-------------------------------------	-------------	------------------------------

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы УИРС на занятии
1	Клинико-генеалогический метод: составление родословных <i>Принципы сбора клинической информации о родственниках пробанда. Правила графического отображения родословной</i>	4	Решение ситуационных задач Разбор конкретной клинической ситуации
2	Клинико-генеалогический метод: сегрегационный анализ <i>Признаки различных типов менделевского и неменделевского наследования в родословных. Расчёт генетического риска, выдача заключения</i>	4	Решение ситуационных задач
3	Изолированные врождённые пороки развития <i>Определение, классификация, этиология, клинические примеры</i>	4	Решение ситуационных задач Разбор конкретной клинической ситуации
4	Моногенные болезни: нарушения морфогенеза. Орфанные болезни. <i>Генетические синдромы с нарушением ЦНС, ССС, ЖКТ, скелета, анализаторов</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам
5	Моногенные болезни: наследственные ошибки метаболизма. Орфанные болезни <i>Примеры заболеваний, их этиология, патогенез, клиника, лабораторная диагностика, лечение, профилактика</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам
6	Хромосомные болезни. <i>Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Вольфа-Хиршорна, крика кошки, Тернера, Клайнфельтера, трисомии X и др.</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам
7	Мультифакторные болезни. Онкогенетика <i>Генетические аспекты атеросклероза, сахарного диабета, бронхиальной астмы, гипертонической болезни, опухолей</i>	2	Дискуссия по контрольным вопросам
8	Лабораторно-генетические методы исследования <i>Цитогенетические, молекулярно-генетические и биохимические методы: показания, оценка результата</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам
9	Профилактика генетических болезней <i>Цитогенетические и молекулярно-генетические исследования при ЭКО, неинвазивный пренатальный скрининг и инвазивная диагностика. Нормокопирование</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам
10	Классификация генетических болезней <i>По этиологии, распространённости, патогенезу, клинической картине, срокам дебюта, прогнозу, наследованию и пр.</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам
11	Семиотика генетических болезней <i>Малые аномалии развития лицевого и мозгового черепа, кистей и стоп, грудной клетки и др. Использование в диагностике генетических синдромов</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам
12	Синдромы множественных врождённых пороков развития в практике работы врача-педиатра <i>Примеры, этиология, патогенез, клиника, верификация, лечение, профилактика</i>	4	Дискуссия по контрольным вопросам

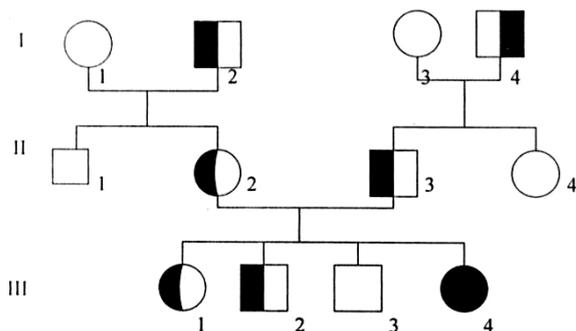
6. Организация текущего, промежуточного и итогового контроля знаний (Приложение А)

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства			
				Виды	Кол-во контрольных вопросов	Кол-во тестовых заданий	Кол-во ситуационных задач
1	2	3	4	5	6	7	
1.	7	Текущий контроль	Медицинская генетика	Тестовые задания	-	51	
2.	7	Текущий контроль	Орфанные заболевания	Тестовые задания	-	17	
3.	7	Текущий контроль	Профилактика наследственных болезней	Тестовые задания	-	32	
4.	7	Промежуточный контроль (зачёт)		Опрос по контрольным вопросам и ситуационным задачам	45	-	22

6.1. Примеры оценочных средств:

Примеры ситуационных задач:

1. В медико-генетическую консультацию обратилась семья, в которой родился ребенок с синдромом Гурлера. Все родственники здоровы. По результатам генетического тестирования выявлена составлена следующая родословная

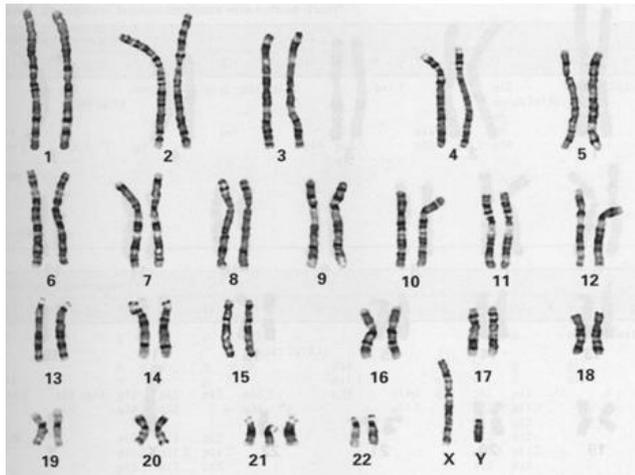


Определите тип наследования синдрома Гурлера.

2. На приеме пациентка М. 44 года, беременность 12/13 недель. По результатам комбинированного пренатального скрининга определен риск рождения ребенка с синдромом Дауна 1:100.

Какие мероприятия и дополнительные лабораторные обследования необходимо провести для уточнения диагноза плода?

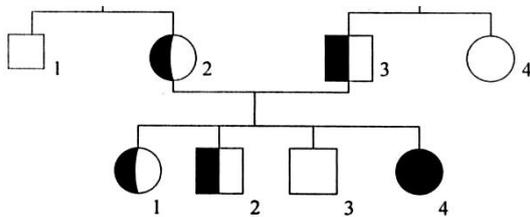
3. При цитогенетическом обследовании новорожденного была получена следующая кариограмма



Какой диагноз у новорожденного?

ОПК-9

1. По результатам неонатального скрининга на доклинической стадии был выявлен ребенок с муковисцидозом. Остальные дети неонатальный скрининг не проходили. При проведении ПЦР-диагностики на носительство мажорной мутации delF508 выявлена следующая картина



Укажите риск развития муковисцидоза для всех sibсов пробанда.

2. В семье родился ребенок с миодистрофией Дюшенна, мутация гена дистрофина выявлена у пробанда и его матери. Какие профилактические мероприятия можно провести для избежания повторного рождения в семье ребенка с миодистрофией Дюшенна?

Примеры вопросов

1. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию.
2. Медико-генетическое консультирование беременных. Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии и ВПР плода: возможные причины и тактика обследования беременной.
3. Медико-генетическое консультирование беременных. Биохимический скрининг при беременности.
4. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг.
5. Принципы генетической профилактики мультифакторных заболеваний.
6. Подходы к оценке риска при медико-генетическом консультировании.

Примеры тестовых заданий:

- 1. При синдроме Патау в кариотипе больного находят:**
 1. Трисомию хромосомы 13
 2. Делецию хромосомы 4
 3. Трисомию хромосомы 18
 4. Делецию хромосомы 5

- 2. В понятие медико-генетический прогноз входят:**
 1. Определение типа наследования
 2. Оценка медицинских и социальных последствий заболевания
 3. Обязательное молекулярно-генетическое обследование
 4. Назначение лечения
 5. Рекомендации методов контрацепции

- 3. Какие из перечисленных ситуаций являются показанием для пренатального кариотипирования плода?**
 1. Выявление высокого риска по результатам комбинированного скрининга
 2. Краснуха у беременной
 3. Фенилкетонурия у беременной
 4. Возраст беременной старше 35 лет
 5. Рождение предыдущего ребенка с муковисцидозом

7. Внеаудиторная самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Подготовка к аудиторным занятиям	34	Решение тестовых заданий
Подготовка к сдаче зачета	2	Ответы на устном опросе

7.1. Самостоятельная проработка некоторых тем - не предусмотрено

7.2. Примерная тематика курсовых работ – не предусмотрено.

7.3 Примерная тематика рефератов – не предусмотрено.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (Приложение Б):

а) основная литература:

Медицинская генетика : учебник / ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2008. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-0650-2.

Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2986-0 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>

б) дополнительная литература:

Петруничев А.Ю. Хромосомы человека в норме и патологии: учебное пособие/ А.Ю. Петруничев, М.В. Прозорова - СПб.: Издательский дом СПбМАПО, 2007. - 77 с.

Петруничев А.Ю. Хромосомы человека в норме и патологии: учебное пособие/ А.Ю. Петруничев, М.В. Прозорова - СПб.: СПбМАПО, 2013. - 77 с. (Последипломное медицинское образование)

в) общее программное обеспечение:

- Microsoft Power Point ®

- Система Moodle

г) общие базы данных, информационно-справочные системы

- ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru>

- ЭБС «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru>

- Online Mendelian Inheritance in Man® -<http://omim.org/>

- Союз педиатров России - <http://pediatr-russia.ru/news/recomend>

- Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ) - <http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases/encyclopediadiseases>

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Наименование помещения (класс, аудитория)	Адрес	Площадь, м ²	Посадочные места (столы, стулья, парты), шт.	Оснащение (доска, проектор, ноутбук, компьютеры), шт.	Наглядные пособия (стенды, плакаты), шт.
Учебная комната №1	Пискаревский 47, 6 пав., 1 этаж	31,8	6 столов, 18 стульев	Доска 1, экран 1.	
Учебная комната №2	Пискаревский 47, 6 пав., 1 этаж	34,6	6 столов, 20 стульев	Доска 1, экран 1.	
Аудитория	Пискаревский 47, 6 пав., 1 этаж	35,3	7 столов 24 стула	Доска 1, экран 1.	
Компьютерный класс	Пискаревский 47, 6 пав., 1 этаж	30,8		Компьютеры персональные 2	

Тренажеры, тренажерные комплексы, фантомы, муляжи: Нет

Медицинское оборудование: Нет

Аппаратура, приборы: нет

Технические средства обучения: Компьютер

10. Методические рекомендации для обучающегося по освоению дисциплины «Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей»

Для эффективного изучения разделов дисциплины необходимо самостоятельно изучить учебно-методические материалы, как размещенные в системе MOODLE, так и изданные кафедрой, пройти тестирование по всем предложенным темам, активно участвовать в обсуждении вопросов и разборе больных на клинических практических занятиях. Для успешного прохождения промежуточной аттестации в виде зачета необходимо изучить и проработать оценочные средства: вопросы и ситуационные задачи.