

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**

**«Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей»**

**Специальность:** 31.05.02 Педиатрия

**Направленность:** Педиатрия

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей» составлена на основании Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 12 августа 2020 г. № 965 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия».

**Составители рабочей программы дисциплины:**

**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:**

Имянитов Е.Н. Е.Н. Имянитов, акад., д.м.н., проф., зав.кафедрой генетики Санкт-Петербургского государственного педиатрического медицинского университета.

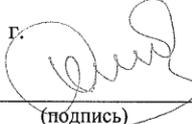
Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

29 января 2021 г., Протокол № 1

И.о.заведующего кафедрой к.б.н.  / Харченко Т.В. /

Одобрено Методической комиссией по специальности 31.05.02 Педиатрия

15 февраля 2021 г.

Председатель  / Кахиани Е.И. /  
(подпись) (Ф.И.О.)

Рассмотрено Методическим советом и рекомендовано для утверждения на Ученом совете 25 февраля 2021 г.

Председатель  / Артюшкин С.А. /  
(подпись) (Ф.И.О.)

Дата обновления:

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Цель освоения дисциплины.....	4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы .....	4
3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.....	4
4. Объем дисциплины и виды учебной работы .....	6
5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий.....	6
6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины .....	13
7. Оценочные материалы .....	13
8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины .....	13
9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем.....	14
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины .....	15
Приложение А.....	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>

## 1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей» является формирование или углубление уровня освоения профессиональных компетенций обучающегося, в сфере педиатрии.

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений, Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы по специальности 31.05.02 Педиатрия (уровень образования специалитет), направленность: Педиатрия. Дисциплина является обязательной к изучению.

## 3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ПК-1. Способен к обследованию детей для оценки состояния их здоровья и установления диагноза	ИД-1 ПК-1.1. Собирает и анализирует <b>анамнез</b> жизни и заболевания, оценивает данные о социальных и экологических детерминантах здоровья, проводит клинический <b>осмотр</b> с учетом анатомо-физиологических особенностей и данных биологического развития ребенка ИД-3 ПК-1.3. Определяет потребность в дополнительных лабораторных и инструментальных методах обследования и консультациях врачей-специалистов и интерпретирует их результаты с учетом действующих клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи ИД-4 ПК-1.4. Осуществляет постановку диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
ПК-2. Способен к ведению и лечению детей, нуждающихся в оказании педиатрической медицинской помощи	ИД-1 ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и стандартами медицинской помощи ИД-2 ПК-2.2. Назначает медикаментозную и немедикаментозную терапию ребенку с учетом его возраста, диагноза, клинической картины заболевания, рекомендаций врачей-консультантов и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи, стандартами медицинской помощи
ПК-3. Способен определить нуждающихся, организовать проведение и контролировать эффективность индивидуальных реабилитационных программ для детей	ИД-1 ПК-3.1. Определяет показания и направляет детей с нарушениями, приводящими к ограничению их жизнедеятельности, для прохождения медико-социальной экспертизы
ПК-5. Способен к применению	ИД-4 ПК-5.4. Получает информированное

основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья детей в медицинских организациях и их структурных подразделениях, и оценке качества оказания медицинской помощи	добровольное согласие родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение обследования, лечение, иммунопрофилактику и на обработку персональных данных
---	--

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 ПК-1.1.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Показания к медико-генетическому консультированию</li> <li>2. Правила сбора семейного анамнеза и графического построения родословных, принципы сегрегационного анализа</li> </ol> <p>Умеет</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Провести осмотр пациента на предмет малых аномалий развития</li> <li>2. Использовать данные клинических, лабораторных и аппаратных методов исследования для установления врождённых пороков развития</li> <li>3. Собрать семейный анамнез и составить родословную пробанда</li> <li>4. Предположить генетический риск в семье</li> </ol> <p>Имеет навык</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Составления и анализа родословных</li> </ol>	<p>Контрольные вопросы</p> <p>Тестовые задания</p>
ИД-3 ПК-1.3.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Семиотику генетических болезней</li> <li>2. Классификацию врождённых пороков развития</li> <li>3. Показания для использования лабораторно-генетических методов</li> <li>4. Принципы анализа результатов лабораторно-генетических методов</li> </ol> <p>Умеет</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Использовать данные клинических, лабораторных и аппаратных методов исследования для установления диагноза генетического заболевания</li> </ol>	<p>Тестовые задания</p> <p>Ситуационные задачи</p>
ИД-4 ПК-1.4.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Принципы классификации генетических болезней, в том числе в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</li> </ol> <p>Умеет</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Правильной записи диагноза генетического заболевания</li> </ol>	<p>Контрольные вопросы</p> <p>Ситуационные задачи</p> <p>Тестовые задания</p>
ИД-1 ПК-2.1.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Уровни профилактики генетических болезней</li> </ol>	<p>Контрольные вопросы</p> <p>Ситуационные</p>

	Умеет 1. Выбирать конкретные методы профилактики генетических болезней в определённой семье	задачи Тестовые задания
ИД-2 ПК-2.2.	Знает 1. Способы этиотропного, патогенетического и симптоматического лечения генетических болезней Умеет 1. Назначать лечение ребёнку по результатам медико-генетического консультирования при назначении	Тестовые задания Ситуационные задачи
ИД-1 ПК-3.1.	Знает 1. Показания к медико-генетическому консультированию 2. Показания к использованию лабораторно-генетических методов исследования 3. Принципы мониторинга генетических болезней. 4. Роль генетических факторов в возникновении наиболее часто встречающихся мультифакторных заболеваний. Умеет 1. Учитывать роль генетической предрасположенности в возникновении наиболее часто встречающихся заболеваний.	Тестовые задания Ситуационные задачи
ИД-4 ПК-5.4.	Знает 1. Моральные и этические аспекты работы с семьями пациентов при генетической патологии	Контрольные вопросы Тестовые задания

#### 4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		VII
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем</b>	<b>72</b>	<b>72</b>
<b>Аудиторная работа:</b>	<b>70</b>	<b>70</b>
Лекции (Л)	24	24
Практические занятия (ПЗ)	46	46
<b>Самостоятельная работа:</b>	<b>36</b>	<b>36</b>
в период теоретического обучения	32	32
подготовка к сдаче зачета	4	4
<b>Промежуточная аттестация:</b> зачет, в том числе сдача и групповые консультации	<b>2</b>	<b>2</b>
<b>Общая трудоемкость:</b>	академических часов	<b>108</b>
	зачетных единиц	<b>3</b>

#### 5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий

##### 5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Аннотированное содержание раздела дисциплины	Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения раздела
1	Медицинская генетика	Классификация и семиотика наследственных болезней. Основные классы наследственных болезней. Пороки и аномалии развития. Клиническая и лабораторная диагностика наследственных болезней.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-5
2	Орфанные заболевания	Орфанные болезни Этиология, общая схема патогенеза, классификация, общая клиническая характеристика, этапность диагностики, подходы к лечению.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-5
3	Профилактика наследственных болезней	Организация медико-генетической службы. Трехуровневая система профилактики наследственных болезней. Скрининговые программы	ПК-3, ПК-5

## 5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Активные формы обучения	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика	Л.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
		Л.2. Классификация генетических болезней.	ЛБ	2
		Л.3. Семиотика генетических болезней Распространённость малых аномалий развития, этиология, классификация, примеры	ЛБ	2
		Л4. Современные представления о наследственных	ЛБ	2

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Активные формы обучения	Трудоемкость (академических часов)
		нарушения соединительной ткани моногенной и мультифакторной природы.		
		Л.5. Хромосомные болезни Этиология, классификация, общая клиническая характеристика, примеры заболеваний	ЛБ	2
		Л.6. Моногенные болезни: нарушения морфогенеза. Примеры заболеваний, их этиология, патогенез, клиника, лабораторная диагностика	ЛБ	2
		Л.7 Мультифакторные болезни. Этиология, распространённость, примеры заболеваний	ЛБ	2
		Л.8. Лабораторные методы диагностики генетических болезней. Цитогенетические, биохимические и молекулярно-генетические методы. Алгоритмы лабораторной диагностики.	ЛБ	2
2	Орфанные заболевания	Л.9. Моногенные болезни: наследственные ошибки метаболизма. Орфанные болезни Этиология, общая схема патогенеза, классификация, общая клиническая характеристика, этапность диагностики, подходы к лечению	ЛБ	2

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Активные формы обучения	Трудоемкость (академических часов)
		Л.10 Болезни клеточных органелл. Этиология, общая схема патогенеза, классификация, общая клиническая характеристика, принципы диагностики, подходы к лечению	ЛБ	2
3	Профилактика наследственных болезней	Л.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	ЛБ	2
		Л.12 Профилактика генетических болезней Трехуровневая система организации наследственных болезней. Скрининговые программы	ЛБ	2
ИТОГО:				24

ЛП – лекция-презентация

### 5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Активные формы обучения	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика	ПЗ.1 Клинико-генеалогический метод: составление родословных	АС, РИ,	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Активные формы обучения	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
		<i>Принципы сбора клинической информации о родственниках пробанда. Правила графического отображения родословной</i>			
		ПЗ.2 Клинико-генеалогический метод: сегрегационный анализ <i>Признаки различных типов менделевского и неменделевского наследования в родословных. Расчёт генетического риска, выдача заключения</i>	АС, РИ,	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
		ПК-3. Семиотика генетических болезней <i>Малые аномалии развития лицевого и мозгового черепа, кистей и стоп, грудной клетки и др. Использование в диагностике генетических синдромов</i>	АС, ГД,	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
		ПК-4. Синдромы множественных врождённых пороков развития в практике работы врача-педиатра <i>Примеры, этиология, патогенез, клиника, верификация, лечение,</i>	АС, ГД,	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Активные формы обучения	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
		<i>профилактика</i>			
		ПК-5 Изолированные врожденные пороки развития <i>Определение, классификация, этиология, клинические примеры</i>	АС, ГД,	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
		ПК-6. Моногенные болезни: нарушения морфогенеза. <i>Генетические синдромы с нарушением ЦНС, ССС, ЖКТ, скелета, анализаторов</i>	АС, ГД,	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
		ПК-7 Хромосомные болезни. <i>Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Вольфа-Хирихорна, крика кошки, Тернера, Клайнфельтера, трисомии X и др</i>	АС, ГД, РИ	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
		ПК-8. Мультифакторные болезни. Онкогенетика Генетические аспекты атеросклероза, сахарного диабета, бронхиальной астмы, гипертонической болезни, опухолей	АС, ГД, РИ	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
		ПК-9 Лабораторно-генетические методы исследования	АС, ГД,	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Активные формы обучения	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
		<i>Цитогенетические, молекулярно-генетические и биохимические методы: показания, оценка результата</i>			
2	Орфанные заболевания	ПК-10 Моногенные болезни: наследственные ошибки метаболизма. Орфанные болезни <i>Примеры заболеваний, их этиология, патогенез, клиника, лабораторная диагностика.</i>	АС, ГД, РИ	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
		ПК-11 Моногенные болезни: наследственные ошибки метаболизма. Орфанные болезни. Современные подходы к лечению, профилактика	АС, ГД, РИ	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
3	Профилактика наследственных болезней	<i>ПК-12. Профилактика генетических болезней Пренатальный и неонатальный скрининг. Терапия заболеваний, выявляемых при неонатальном скрининге</i>	АС, ГД, РИ	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	2
ИТОГО:					46

РИ - ролевая игра

ГД - групповая дискуссия

АС - анализ ситуаций

#### 5.4. Тематический план семинаров не предусмотрен

#### 5.5. Тематический план лабораторных работ не предусмотрен

#### 5.6. Самостоятельная работа:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды самостоятельной работы	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика	Работа с лекционными материалами Работа с учебной литературой	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	22
2	Орфанные заболевания	Работа с лекционными материалами	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	10
3	Профилактика наследственных болезней	Работа с лекционными материалами	Собеседование по контрольным вопросам, тестирование	4
ИТОГО:				36

### 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

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 практических занятиях. Для успешного прохождения промежуточной аттестации в виде зачета необходимо изучить и проработать оценочные средства: вопросы и ситуационные задачи.

### 7. Оценочные материалы

Оценочные материалы по дисциплине для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся включают в себя примеры оценочных средств (Приложение А к рабочей программе дисциплины), процедуру и критерии оценивания.

### 8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

#### 8.1. Учебная литература:

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

#### 8.2. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

Наименования ресурса сети «Интернет»	Электронный адрес ресурса
Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное	<a href="http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.htm">http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.htm</a> l

руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - (Серия "Национальные руководства").	
ЭБС «Консультант студента»	<a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>
ЭБС «Консультант врача»	<a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a>
Online Mendelian Inheritance in Man®	<a href="http://omim.org/">http://omim.org/</a>
Союз педиатров России	<a href="http://pediatr-russia.ru/news/recomend">http://pediatr-russia.ru/news/recomend</a>
Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)	<a href="http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases/encyclopediadiseases">http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases/encyclopediadiseases</a>

## 9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем

### 9.1. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Информационные технологии
1	Медицинская генетика	Размещение учебных материалов в ЭИОС ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, ссылка
2	Орфанные заболевания	
3	Профилактика наследственных болезней	

### 9.2. Перечень программного обеспечения, используемого при осуществлении образовательного процесса (лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства):

№ 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 № 07/2020
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 № 2409
2	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год	Контракт № 347/2020-М
3	«Среда электронного	1 год	Контракт № 348/2020-М

	обучения 3KL»		
4	TrueConf Enterprise	1 год	Контракт № 396/2020-ЭА
свободно распространяемое программное обеспечение			
1	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1	Moodle	GNU	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

### 9.3. Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов	Режим доступа для обучающихся – инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
1.	Консультант Плюс	1 год	Договор № 655/2020-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 307/2020-ЭА	<a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>
3.	ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 281/2020-ЭА	<a href="http://www.rosmedlib.ru/">http://www.rosmedlib.ru/</a>
4.	ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru»	1 год	Контракт № 06/2020	<a href="https://ibooks.ru">https://ibooks.ru</a>
5.	ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 08/2020-ЗК	<a href="http://www.iprbookshop.ru/special">http://www.iprbookshop.ru/special</a>
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 05/2020	<a href="https://www.books-up.ru/">https://www.books-up.ru/</a>
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 395/2020-ЭА	<a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a>

### 10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Учебные аудитории для проведения учебных занятий лекционного типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Б (корп.2/4), ауд. № 5, лит Р, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России; Оборудование: доска (меловая); стол преподавателя стол студенческий четырёхместный;

Технические средства обучения: мультимедиа-проектор, ноутбук преподавателя, системный блок, монитор.

Специальные технические средства обучения: Roger Pen (Индивидуальный беспроводной передатчик Roger в форме ручки), Roger MyLink (приемник сигнала системы Roger Pen) (для обучающихся с нарушениями слуха); IntelliKeys (проводная клавиатура с русским шрифтом Брайля с матовым покрытием черного цвета), (г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России).

Учебные аудитории для проведения учебных занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Б, лит Р, Учебная комната №1, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России;

Оборудование: доска (меловая); стол преподавателя стол студенческий четырёхместный; экран для просмотра мультимедийных презентаций

Технические средства обучения: мультимедиа-проектор, ноутбук преподавателя,.

Специальные технические средства обучения: Roger Pen (Индивидуальный беспроводной передатчик Roger в форме ручки), Roger MyLink (приемник сигнала системы Roger Pen) (для обучающихся с нарушениями слуха); IntelliKeys (проводная клавиатура с русским шрифтом Брайля с матовым покрытием черного цвета), (г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России).

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.

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)

**ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ**

(для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся)

<b>Специальность:</b>	31.05.02 Педиатрия
<b>Направленность:</b>	Педиатрия
<b>Наименование дисциплины:</b>	<b>Медицинская генетика и орфанные заболевания у детей</b>

## 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 ПК-1.1.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Показания к медико-генетическому консультированию</li> <li>2. Правила сбора семейного анамнеза и графического построения родословных, принципы сегрегационного анализа</li> </ol> <p>Умеет</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Провести осмотр пациента на предмет малых аномалий развития</li> <li>2. Использовать данные клинических, лабораторных и аппаратных методов исследования для установления врождённых пороков развития</li> <li>3. Собрать семейный анамнез и составить родословную пробанда</li> <li>4. Предположить генетический риск в семье</li> </ol> <p>Имеет навык</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Составления и анализа родословных</li> </ol>	Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-3 ПК-1.3.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Семиотику генетических болезней</li> <li>2. Классификацию врождённых пороков развития</li> <li>3. Показания для использования лабораторно-генетических методов</li> <li>4. Принципы анализа результатов лабораторно-генетических методов</li> </ol> <p>Умеет</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Использовать данные клинических, лабораторных и аппаратных методов исследования для установления диагноза генетического заболевания</li> </ol>	Тестовые задания Ситуационные задачи
ИД-4 ПК-1.4.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Принципы классификации генетических болезней, в том числе в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</li> </ol> <p>Умеет</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Правильной записи диагноза генетического заболевания</li> </ol>	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
ИД-1 ПК-2.1.	<p>Знает</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Уровни профилактики генетических болезней</li> </ol> <p>Умеет</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Выбирать конкретные методы профилактики генетических болезней в определённой семье</li> </ol>	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
ИД-2 ПК-2.2.	Знает	Тестовые

	1. Способы этиотропного, патогенетического и симптоматического лечения генетических болезней Умеет 1. Назначать лечение ребёнку по результатам медико-генетического консультирования при назначении	задания Ситуационные задачи
ИД-1 ПК-3.1.	Знает 1. Показания к медико-генетическому консультированию 2. Показания к использованию лабораторно-генетических методов исследования 3. Принципы мониторинга генетических болезней. 4. Роль генетических факторов в возникновении наиболее часто встречающихся мультифакторных заболеваний. Умеет 1. Учитывать роль генетической предрасположенности в возникновении наиболее часто встречающихся заболеваний.	Тестовые задания Ситуационные задачи
ИД-4 ПК-5.4.	Знает 1. Моральные и этические аспекты работы с семьями пациентов при генетической патологии	Контрольные вопросы

## 2. Примеры оценочных средств и критерии оценивания для проведения текущего контроля

### 2.1. Примеры входного контроля

1. Перечислите основные типы наследования.
2. Содержат ли ядра половых клеток аутосомы
3. Правильно ли утверждение: «ген-это признак»
4. Наследует ли сын X хромосому от отца
5. Имеются ли существенные различия в сперматогенезе и оогенезе

Критерии оценки, шкала оценивания *зачтено/не зачтено*

Оценка	Описание
«зачтено»	<i>Демонстрирует полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию выполнены</i>
«не зачтено»	<i>Демонстрирует непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу</i>

### 2.2. Примеры тестовых заданий:

#### ИД-1 ПК-1.1

##### Название вопроса: Вопрос № 1

В понятие медико-генетический прогноз входят::

- 1) Определение типа наследования

- 2) Обязательное молекулярно-генетическое обследование
- 3) Назначение лечения
- 4) Рекомендации методов контрацепции

**Название вопроса: Вопрос № 2**

Наиболее вероятный риск рождения больного ребенка у больного аутосомно-доминантным заболеванием в браке со здоровым супругом составляет

- 1) 25%
- 2) 0%
- 3) 100%
- 4) 50%

**ИД-3 ПК-1.3.**

**Название вопроса: Вопрос № 3**

Увеличенное пространство между большим пальцем и вторым пальцем стопы называется

- 1) сандалевидная щель
- 2) диастема
- 3) тремы
- 4) полисиндактилия

**Название вопроса: Вопрос № 4**

Пациент с каким из перечисленных вариантов кариотипа имеет более тяжелые клинические проявления:

- 1) 49,XXXXX
- 2) 48,XXXX
- 3) 47,XXX
- 4) 46,XX

**ИД-4 ПК-1.4**

**Название вопроса: Вопрос № 5**

Для каких перечисленных заболеваний генетической причиной является микроделеция:

- 1) синдром Вильямса
- 2) синдром Беквита-Видемана
- 3) синдром Дауна
- 4) синдром Апера

**ИД-1 ПК-2.1.**

**Название вопроса: Вопрос № 6**

Комбинированный пренатальный скрининг осуществляется:

- 1) Для выявления наследственных заболеваний обмена веществ
- 2) Для выявления некоторых хромосомных болезней
- 3) Для выявления множественных врожденных пороков развития
- 4) Для выявления аутосомно-доминантных болезней

**ИД-2 ПК-2.2.**

**Название вопроса: Вопрос №7**

Элиминирующая диета используется для терапии:

- 1) фенилкетонурии
- 2) галактоземии
- 3) муковисцидоз
- 4) адреногенитальный синдром

- 5) врожденный гипотиреоз

#### **ИД-1 ПК-3.1.**

##### **Название вопроса: Вопрос № 8**

К молекулярно-цитогенетическим методам исследования относятся

- 1) Мультиплексная FISH
- 2) Полимеразная цепная реакция
- 3) Сравнительная геномная гибридизация
- 4) Секвенирование гена

##### **Название вопроса: Вопрос № 9**

Укажите факторы, предрасполагающие к развитию мультифакторных заболеваний

- 1) Повышенный порог условной стигматизации
- 2) Полиорганность и полисистемность патологии
- 3) Сходные заболевания в семье
- 4) Тяжёлая асфиксия плода в родах

##### **Название вопроса: Вопрос № 10**

Мониторинг врождённых пороков развития предполагает

- 1) накопление базы данных о врождённых пороках развития
- 2) выявление причин возникновения врождённых пороков развития
- 3) длительное слежение за частотой и структурой патологии в регионе
- 4) определение точного диагноза болезни
- 4) оценка эффективности работы по профилактике врождённых пороков развития

#### **ИД-4 ПК-5.4.**

##### **Название вопроса: Вопрос № 11**

Генетическое тестирование взрослых проводится

- 1) Только при информированном согласии и по желанию пациентов
- 2) Как метод скрининга при профилактических осмотрах
- 3) Во всех случаях аутосомно-доминантных заболеваний с поздним началом
- 4) Во всех случаях наличия мультифакторной патологии в семье

Критерии оценки, шкала оценивания *тестовых заданий*

Оценка	Балл	Описание
«отлично»	13-15	Выполнено в полном объеме – 90%-100%
«хорошо»	9-12	Выполнено не в полном объеме – 80%-89%
«удовлетворительно»	4-8	Выполнено с отклонением – 70%-79%
«неудовлетворительно»	0-3	Выполнено частично – 69% и менее правильных ответов

### **2.3. Примеры контрольных вопросов:**

#### **ИД-1 ПК-1.1**

1. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный.
2. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний.

#### **ИД-4 ПК-1.4**

1. Определение наследственных болезней. Варианты классификаций наследственных болезней в зависимости от их этиологии, типа мутаций, типа наследования, патогенеза, клинических проявлений.

2. Основные характеристики наследственных болезней. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях

#### **ИД-1 ПК-2.1**

1. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов.
2. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико-генетических консультаций.

#### **ИД-4 ПК-5.4**

1. Медико-генетическое консультирование. Организационные принципы. Методы расчета генетического риска: использование генетических закономерностей и эмпирических данных.
2. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования и особенности генеалогического анализа при наследственных болезнях с разным типом наследования (на конкретных клинических примерах).

Критерии оценки, шкала оценивания *по контрольным вопросам*

<b>Оценка</b>	<b>Балл</b>	<b>Описание</b>
«отлично»	13-15	Знает весь учебный материал, отлично понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) дает правильные, сознательные и уверенные ответы. В устных ответах пользуется литературно правильным языком и не допускает ошибок
«хорошо»	9-12	Знает весь требуемый учебный материал, хорошо понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) отвечает без затруднений. В устных ответах пользуется литературным языком и не делает грубых ошибок
«удовлетворительно»	4-8	Знает основной учебный материал. На вопросы (в пределах программы) отвечает с затруднением. В устных ответах допускает ошибки при изложении материала и в построении речи
«неудовлетворительно»	0-3	Не знает большей части учебного материала, отвечает, как правило, лишь на наводящие вопросы преподавателя, неуверенно. В устных ответах допускает частые и грубые ошибки

### **3. Процедура проведения текущего контроля**

Текущий контроль успеваемости по дисциплине проводится в форме: тестирования, собеседования по контрольным вопросам.

### **4. Примеры оценочных средств и критерии оценивания для проведения промежуточной аттестации**

#### **4.1. Примеры контрольных вопросов:**

#### **ИД-1 ПК-1.1**

1. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ
2. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний.

#### ИД-4 ПК-1.4

1. Общая характеристика методов биохимического скрининга.
2. Роль наследственности в формировании поведенческих признаков человека.

#### ИД-1 ПК-2.1

1. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач медицины.
2. Сперматогенез и оогенез. Особенности гаметогенеза у человека.

#### ИД-4 ПК-5.4

1. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию. Понятие о полных и частичных моно- и трисомиях.
2. Хромосомный дисбаланс, как летальный фактор у человека: спонтанные аборты и мертворождения.

Критерии оценки, шкала оценивания *по контрольным вопросам*

Оценка	Балл	Описание
«отлично»	13-15	Знает весь учебный материал, отлично понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) дает правильные, сознательные и уверенные ответы. В устных ответах пользуется литературно правильным языком и не допускает ошибок
«хорошо»	9-12	Знает весь требуемый учебный материал, хорошо понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) отвечает без затруднений. В устных ответах пользуется литературным языком и не делает грубых ошибок
«удовлетворительно»	4-8	Знает основной учебный материал. На вопросы (в пределах программы) отвечает с затруднением. В устных ответах допускает ошибки при изложении материала и в построении речи
«неудовлетворительно»	0-3	Не знает большей части учебного материала, отвечает, как правило, лишь на наводящие вопросы преподавателя, неуверенно. В устных ответах допускает частые и грубые ошибки

#### 4.2. Примеры *ситуационных задач*:

##### ИД-3 ПК-1.3

#### **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.**

Мальчик 1,5 лет, первый ребенок от молодых здоровых родителей. Брак неродственный. Беременность, роды – без особенностей. С рождения – пупочная, паховая грыжи, с 1-х месяцев жизни – ринофарингит, задержка моторного, доречевого и речевого развития, с года – небольшое помутнение роговицы. Фенотип: гаргаализм (макроцефалия, выпуклый, нависающий лоб, короткий, уплощенный с широкой переносицей нос, толстые губы), глазной гипертелоризм, густые жесткие волосы, гипертрихоз, редкие зубы. Укорочение туловища, кифосколиоз средне- и нижнегрудных отделов позвоночника, тугоподвижность практически всех суставов, камптодактилия, «когтистая кисть», гипертрофическая кардиомиопатия. Живот увеличен, гепатомегалия, пупочная грыжа. Задержка психомоторного развития и речевого развития.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного

обследования пациента. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.

#### **ИД-4 ПК-1.4**

#### **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.**

Девочка 2 года 1 мес., от 2-й нормально протекавшей беременности, от молодых здоровых родителей, 1-я беременность – роды, девочка 4,5 лет, здорова. Роды – срочные, без особенностей. Со 2-го года жизни – задержка роста, вальгусная деформация коленных суставов, кифосколиоз, килевидная деформация грудной клетки, поясничный гиперлордоз, гипермобильность суставов, плоскостопие, помутнение роговицы, короткая шея, прогнатия, гипоплазия эмали, пролапс аортальных клапанов. Живот увеличен, гепатомегалия, пупочная грыжа. Интеллект сохранён.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.

#### **ИД-1 ПК-2.1**

#### **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.**

Ребенок 2,5 года. С 5 мес. - отставание в психомоторном развитии, апатия, отсутствие фиксации взгляда, гиперактузия, мышечная гипотония, симптом «вишневой косточки» на глазном дне; с 11 мес. слепота из-за атрофии зрительных нервов, умств. отсталость в степени идиотии, полная обездвиженность, судороги; с 2-х лет - децеребрационная ригидность. Дедушка и бабушка ребенка – двоюродные сибсы.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

#### **ИД-2 ПК-2.2**

#### **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.**

Мальчик 6 лет, единственный ребенок от молодых здоровых родителей. Брак неродственный. Беременность, роды – без особенностей. С 3,5 лет – увеличение живота за счёт гепатоспленомегалии. В 4,5 года – перелом головки бедренной кости, с 6-х лет - задержка физического развития, геморрагический синдром, костные боли; в крови - тромбоцитопения, лейкопения и анемия.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

#### **ИД-4 ПК-5.4**

#### **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.**

Девочка 8 лет, единственный ребенок от молодых здоровых родителей. Брак неродственный. Беременность, роды – без особенностей. С 4-х лет – увеличение живота за счёт гепатоспленомегалии, генерализованная лимфоаденопатия. В 5,5 лет – лёгочные инфильтраты. Неврологическая симптоматика отсутствует.

**Вопросы:** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного

обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

Критерии оценки, шкала оценивания *ситуационных задач*

Оценка	Балл	Описание
«отлично»	13-15	<i>Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями, с необходимым схематическими изображениями и наглядными демонстрациями, с правильным и свободным владением терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие</i>
«хорошо»	9-12	<i>Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании, схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие</i>
«удовлетворительно»	4-8	<i>Объяснение хода решения ситуационной задачи недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием, со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях</i>
«неудовлетворительно»	0-3	<i>Объяснение хода решения ситуационной задачи дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования, без умения схематических изображений и наглядных демонстраций или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют</i>

Критерии оценки, шкала итогового оценивания (*зачет*)

Оценка	Балл	Описание
«зачтено»	11-30	<i>Демонстрирует полное понимание проблемы. Знает основные понятия в рамках обсуждаемого вопроса, методы изучения и их взаимосвязь между собой, практические проблемы и имеет представление о перспективных направлениях разработки рассматриваемого вопроса</i>
«не зачтено»	0-10	<i>Демонстрирует непонимание проблемы. Не знает основные понятия, методы изучения, в рамках обсуждаемого вопроса не имеет представления об основных практических проблемах</i>

## 5. Процедура проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета. Зачет включает в себя: решения ситуационных задач и собеседование по контрольным вопросам.

