

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

«Генетика человека»

Специальность: 31.08.30 Генетика
Направленность: Генетика

2025

Подлинник электронного документа, подписанного ЭП, хранится в системе электронного документооборота ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России	
СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП	
Сертификат	00CDEE3BD65A19B375D4FAEE2ABC26F298
Владелец	Сайганов Сергей Анатольевич
Действителен	с 03.12.2025 12:23:25 по 26.02.2027 12:23:25

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека» составлена на основании Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – по специальности 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «31» марта 2025 г. № 299 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика».

Составители рабочей программы дисциплины:

Харченко Татьяна Владимировна, д.б.н., профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России

Зарайский Михаил Игоревич, д.м.н., доцент, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России

Шабанова Елена Сергеевна, ассистент кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, врач-генетик ГБУЗ ЛОКБ

Коротеев Александр Леонидович, к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)»

Рецензент:

Имянитов Евгений Наумович, заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет Минздрава России, д.м.н., член-корреспондент РАН

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

«17» апреля 2025 г., Протокол № 4

И.о. Заведующего кафедрой _____ / Харченко Т.В./
(подпись) (Ф.И.О.)

Одобрено Методической комиссией по основным профессиональным образовательным программам подготовки кадров высшей квалификации – программам ординатуры

«21» мая 2025 г.

Председатель _____ / Остапенко В. М./
(подпись) (Ф.И.О.)

Рассмотрено Методическим советом и рекомендовано для утверждения на Ученом совете «22» мая 2025 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	10
5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий	10
6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.....	19
7. Оценочные материалы	19
8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины	19
9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем.....	20
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины	22
Приложение А.....	23

1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Генетика человека» является формирование компетенций обучающегося, для осуществления профилактики, диагностики, лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинская реабилитация пациентов.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетика человека» относится к обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы по специальности 31.08.30 Генетика, направленность: Генетика. 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
УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	ИД-1 УК-1.1. Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними ИД-2 УК-1.2. Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению ИД-3 УК-1.3. Критически оценивает надежность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников
УК-3. Способен руководить работой команды врачей, среднего и младшего медицинского персонала, организовывать процесс оказания медицинской помощи населению	ИД-1 УК-3.1. Вырабатывает стратегию командной работы для достижения поставленной цели ИД-2 УК-3.2. Организует и корректирует работу команды, в том числе на основе коллегиальных решений
УК-5. Способен планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории	ИД-1 УК-5.1. Оценивает свои ресурсы и их пределы (личностные, ситуативные, временные), оптимально их использует для успешного выполнения профессиональных задач ИД-2 УК-5.2. Определяет образовательные потребности и способы совершенствования собственной деятельности на основе самооценки ИД-3 УК-5.3. Выстраивает образовательную траекторию профессионального развития
ОПК-2. Способен применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан и оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	ИД-2 ОПК-2.2. Демонстрирует умение применять современные методики сбора и обработки информации, используя основные медико-статистические показатели
ОПК-4. Способен проводить клиническую	ИД-1 ОПК-4.1. Осуществляет сбор жалоб,

диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания ИД-2 ОПК-4.2. Проводит физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Оценивает наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывает их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития ИД-3 ОПК-4.3. Обосновывает и планирует объем лабораторных и инструментальных исследований в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями с учетом стандартов медицинской помощи ИД-4 ОПК-4.4. Интерпретирует и анализирует результаты лабораторных и инструментальных исследований, результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
ОПК-6. Способен проводить медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	ИД-1 ОПК-6.1. Проводит генеалогический анализ, определяет тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников; пользуется методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье
ОПК-9. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний	ИД-1 ОПК-9.1. Осуществляет организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций ИД-2 ОПК-9.2. Определяет медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании

	новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций
ПК-3 Готов к участию в проведении мероприятий по диагностике, лечению, проведению медико-генетического консультирования, проведению медицинских экспертиз и проведению, и контролю эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ИД-1 ПК-3.1. Проводит диагностику, назначает патогенетическое лечение и проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 УК-1.1	Знает Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификацию	Контрольные вопросы Тестовые задания
	Умеет. Анализировать вклад различных мутаций в этиологию и патогенез наследственных болезней. Оценивать результаты лабораторно-генетических исследований	
ИД-2 УК-1.2	Знает Необходимый объем обследований в соответствии с клиническими рекомендациями при наследственных болезнях.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи
	Умеет определять недостающую информацию при первичном приеме и составлять план дополнительных обследований.	
ИД-3 УК-1.3	Знает семиотику врожденных и (или) наследственных болезней, электронные ресурсы и базы данных по врожденным и (или) наследственным болезням, клинические рекомендации.	Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания
	Умеет сопоставлять и анализировать информацию, полученную от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра и полученную из разных источников информацию	
ИД-1 УК-3.1	Знает общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
	Умеет. Направлять пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками	

	оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	
ИД-2 УК-3.2	Знает общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Умеет. Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи
ИД-1 УК-5.1	Знает свои ресурсы и их пределы (личностные, ситуативные, временные) Умеет оптимально их использовать для успешного выполнения профессиональных задач	Ситуационные задачи
ИД-2 УК-5.2	Знает методы и инструменты целеполагания Умеет определять образовательные потребности и способы совершенствования собственной деятельности на основе самооценки	Ситуационные задачи
ИД-3 УК-5.3	Знает основы оценки эффективности использования собственных ресурсов в профессиональной деятельности Умеет выстраивать образовательную траекторию профессионального развития	Ситуационные задачи
ИД-2 ОПК-2.2	Знает принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования Умеет пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье	Ситуационные задачи Тестовые задания
ИД-1 ОПК-4.1	Знает общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания Реферат

	Умеет осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и(или) наследственного заболевания интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
ИД-2 ОПК-4.2	Знает анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания Умеет оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания, выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания
ИД-3 ОПК-4.3	Знает лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания Реферат
ИД-4 ОПК-4.4	Знает принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Умеет интерпретировать результаты цитогенетического обследования	Ситуационные задачи Тестовые задания Контрольные вопросы Реферат
ИД-1 ОПК-6.1	Знает принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. Принципы медицинской этики и деонтологии	Ситуационные задачи Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания

	Умеет проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье	
	Имеет навык генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования заболевания в семье. Оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска	
ИД-1 ОПК-9.1	Знает принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания
	Умеет назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	
ИД-2 ОПК-9.2	Знает медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах	Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания
	Умеет определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций	

	в генах	
ИД-1 ПК-3.1	Знает стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Умеет проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры	
		1	2
Контактная работа обучающихся с преподавателем	278	126	152
Аудиторная работа:	270	126	144
Лекции (Л)	22	10	12
Практические занятия (ПЗ)	248	116	132
Самостоятельная работа:	262	126	136
в период теоретического обучения	230	126	104
подготовка к сдаче экзамена	32		32
Промежуточная аттестация: экзамен, в том числе сдача и групповые консультации	8		8
Общая трудоемкость: академических часов	540	252	288
зачетных единиц	15	7	8

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	Формальная генетика	Гены и признаки, взаимодействие генов, мутации и их роль в этиологии и патогенезе наследственных болезней. Типы наследования. Законы	УК-1, УК-5, ОПК-2, ОПК-4, ОПК-6, ПК-3

		распространения генов в популяции. Генетические основы медико-генетического консультирования	
2	Цитологические основы наследственности	Структура и функционирование хромосом в митозе и мейозе. Понятия нормального и патологического кариотипа. Болезни, связанные с нарушениями числа и структуры хромосом	УК-5, ОПК-4, ОПК-6, ПК-3
3	Молекулярные основы наследственности	Нуклеиновые кислоты. Их роль в реализации генетической информации. Генная экспрессия, механизмы репарации, эпигенетическое регулирование. Моногенные наследственные заболевания.	УК-5, ОПК-4, ОПК-6, ПК-3
4	Семиотика наследственных болезней	Тератогенез. Механизмы тератогенеза. Понятие о семиотике. 3 группы МАР: альтернативные, измерительные, описательные признаки. Принципы клинической диагностики МАР. Пороки развития	УК-5, ОПК-4, ОПК-6, ОПК-9, ПК-3
5	Расширенный неонатальный скрининг	Неонатальный скрининг. Требования и принципы осуществления программ массового скрининга. Интерпретация результатов исследования, маршрутизация пациента при положительных результатах исследования. Клиническая картина основных заболеваний	УК-3, УК-5, ОПК-2, ОПК-4, ОПК-6, ОПК-9, ПК-3

5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Трудоемкость (академических часов)
1	Формальная генетика	Медицинская генетика – история и современность. Этапы становления медицинской генетики. Основные направления исследований в современной генетике человека	2
2	Формальная генетика	Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Типы наследования Основы популяционной генетики Закономерности распределения генотипов в популяциях	2
3	Формальная генетика	Изменчивость и мутагенез. Ненаследственная форма изменчивости. Норма реакции. Наследственные форма изменчивости Комбинативная и мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Понятие антиципации	2

4	Цитологические основы наследственности	Цитологические основы наследственности. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Хромосомы и хромосомный набор. Связь между поведением хромосом и распределением признаков. Структурно-функциональная организация хромосом. Гетерохроматин и эухроматин.	2
5	Цитологические основы наследственности	Цитологические основы наследственности. Митоз, его фазы, биологический смысл. Мейоз, его фазы, биологический смысл. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе. Цитологические и молекулярные основы кроссинговера. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин. Понятие об аутосомах и половых хромосомах. Феномен X-хромосомной инактивации. Роль Y-хромосомы в детерминации пола. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Патологический кариотип.	2
6	Молекулярные основы наследственности	Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК, типы последовательностей оснований в ДНК. Свойства генетического кода. Репликация. Полуконсервативный способ репликации ДНК. Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности	2
7	Молекулярные основы наследственности	Молекулярные основы наследственности. Рибонуклеиновые кислоты (РНК). Типы РНК. Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг.	2
8	Молекулярные основы наследственности	Молекулярные основы наследственности. Трансляция. Посттрансляционная модификация. Эпигенетические механизмы регуляции генома. Механизмы регуляции генной экспрессии	2
9	Молекулярные основы наследственности	Молекулярные основы наследственности: Молекулярные механизмы мутаций; системы репарации повреждения ДНК	2
10	Молекулярные основы наследственности	Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и	2

		реализации генетической информации. ДНК, типы последовательностей оснований в ДНК. Свойства генетического кода. Репликация. Полуконсервативный способ репликации ДНК. Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности	
11	Расширенный неонатальный скрининг	Наследственные нарушения обмена цикла мочевины	2
ИТОГО:			22

5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Формальная генетика	Доминантные и рецессивные признаки. Комплементарность. Полимерия. Эпистаз. Гены-модификаторы. .Формальная генетика. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Признаки, сцепленные с полом.	Тестовые задания	6
2	Формальная генетика	Строение клетки. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Функции клеточных органелл.	Тестовые задания	8
3	Формальная генетика	Равновесная популяция и факторы эволюции. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг.	Тестовые задания	8
4	Формальная генетика	Спонтанный и индуцированный мутагенез. Программы и методы тестирования факторов среды на мутагенность. Оценка генетических последствий мутаций	Тестовые задания	6
5	Цитологические основы наследственности	Происхождение хромосомных аномалий. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные и структурные перестройки кариотипа.	Тестовые задания	6

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
6	Цитологические основы наследственности	Основные структурные перестройки хромосом: делеции, дупликации, инверсии, транслокации , изохромосомы. Механизмы происхождения, фенотипические проявления.	Тестовые задания	6
7	Цитологические основы наследственности	Цитогенетические и молекулярно- цитогенетические методы	Тестовые задания	6
8	Семиотика наследственных болезней	Понятие о малых аномалиях развития. Основные МАР черепа.	Тестовые задания	8
9	Семиотика наследственных болезней	Основные МАР лица, органов зрения, наружного уха.	Тестовые задания	8
10	Семиотика наследственных болезней	Основные МАР слизистой оболочки полости рта и языка, зубов, нёба, губ.	Тестовые задания	8
11	Семиотика наследственных болезней	Основные МАР кожи, бровей, ногтей, мышц, МАР наружных половых органов.	Тестовые задания	6
12	Семиотика наследственных болезней	Основные МАР кистей, стоп, грудной клетки, конечностей.	Тестовые задания	6
13	Семиотика наследственных болезней	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом. Разбор больных с синдромами Дауна, Патау, Эдвардса. Основные цитогенетические варианты. Особенности МГК в семьях больных с синдромами аутосомных трисомий. Возможности реабилитационной терапии.	Реферат Ситуационные задачи	6
14	Семиотика наследственных болезней	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями гоносом. Синдром Шерешевского- Тернера, клиника, клинико- цитогенетические варианты. Подходы к терапии. Синдром Клайнфельтера, клиника, клинико- цитогенетические варианты. Подходы к терапии..	Реферат Ситуационные задачи	6

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
15	Семиотика наследственных болезней	Принципы медико-генетического консультирования. Принципы составления родословных. Менделевское наследование	Тестовые задания.	6
16	Семиотика наследственных болезней	Принципы медико-генетического консультирования. Немеделевское наследование	Тестовые задания.	8
17	Семиотика наследственных болезней	Понятие о микроструктурных перестройках. Синдромы микроделеций и микродупликаций	Реферат Ситуационные задачи	8
2 семестр				
14	Молекулярные основы наследственности	Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Понятие динамической мутации и премутации. Молекулярные механизмы экспансии тринуклеотидных повторов. Заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов.	Тестовые задания	6
15	Молекулярные основы наследственности	Методы молекулярной диагностики моногенных болезней	Тестовые задания	8
16	Молекулярные основы наследственности	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК, типы последовательностей оснований в ДНК. Свойства генетического кода. Репликация. Полуконсервативный способ репликации ДНК. Структура гена. Сигнальные, регуляторные последовательности	Тестовые задания	6
17	Молекулярные основы наследственности	Типы РНК. Транскрипция. Регуляция транскрипции. Тканевая специфичность. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг.	Тестовые задания	6

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
18	Молекулярные основы наследственности	Трансляция. Посттрансляционная модификация. Эпигенетические механизмы регуляции генома. Механизмы регуляции генной экспрессии	Тестовые задания	6
19	Молекулярные основы наследственности	Молекулярные основы наследственности: Молекулярные механизмы мутаций; системы репарации повреждения ДНК	Тестовые задания.	6
20	Расширенный неонатальный скрининг	Неонатальный скрининг. Требования и принципы осуществления программ массового скрининга. Региональные и этнические особенности. эффективность программ в системе профилактики наследственных заболеваний.	Тестовые задания	8
21	Расширенный неонатальный скрининг	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга: муковисцидоз. Клинические формы. Порядок выполнения потовой пробы. Принципы диагностики, лечение, реабилитация, профилактика.	Реферат Ситуационные задачи	8
22	Расширенный неонатальный скрининг	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга АГС. Наследственные формы нарушения стероидогенеза. Клинические формы. Принципы диагностики, лечение, реабилитация, профилактика.	Реферат Ситуационные задачи	8
23	Расширенный неонатальный скрининг	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга: ФКУ. Клинические формы. Принципы диагностики, лечение, реабилитация, профилактика.	Реферат Ситуационные задачи	8
24	Расширенный неонатальный скрининг	Рестриктивные диеты как метод терапии наследственных болезней обмена. Расчет питания для детей разного возраста.	Реферат Ситуационные задачи	8

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
25	Расширенный неонатальный скрининг	Основные заболевания, выявляемые с помощью неонатального скрининга: врожденный гипотиреоз. Несиндромальные и синдромальные формы. Принципы диагностики, лечение, реабилитация, профилактика.	Реферат Ситуационные задачи	8
26	Расширенный неонатальный скрининг	Наследственные нарушения обмена углеводов. Дисахаридазная недостаточность. Синдром мальабсорбции моносахаров. Наследственные нарушения обмена моносахаров (галактоземия, фруктоземия)	Реферат Ситуационные задачи	8
27	Расширенный неонатальный скрининг	Наследственные нарушения обмена гликогена. Клинико- биохимическая характеристика. Этиология. Характеристика гена. Основные мутации. Патогенез. Понятие полилокусности и полиаллелизма.	Реферат Ситуационные задачи	8
28	Расширенный неонатальный скрининг	Гомоцистинурия Характеристика гена. Аллельные варианты. Характеристика фермента. Биохимический фенотип. Патогенез. Клиника. Дифференциальный диагноз. План обследования. Лечение.	Реферат Ситуационные задачи	8
29	Расширенный неонатальный скрининг	Наследственные нарушения обмена цикла мочевины. Дифференциально- диагностический алгоритм диагностики болезней цикла мочевины. Биохимический фенотип. Патогенез. Клиника. Дифференциальный диагноз. План обследования. Лечение. Разбор клинических случаев.	Реферат Ситуационные задачи	6

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
30	Расширенный неонатальный скрининг	Наследственные нарушения обмена биотина. Биохимический фенотип. Патогенез. Клиника. Дифференциальный диагноз. План обследования. Лечение.	Реферат Ситуационные задачи	8
31	Расширенный неонатальный скрининг	Основные сведения о структуре сфинголипидов. Функциональное значение и основы биохимического строения церамида, цереброзидов, сульфатидов, ганглиозидов. Основные биохимические блоки на путях катаболизма сфинголипидов.	Реферат Ситуационные задачи	8
ИТОГО:				248

5.4. Тематический план семинаров - не предусмотрено

5.5. Тематический план лабораторных работ - не предусмотрено

5.6. Самостоятельная работа:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды самостоятельной работы	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академически х часов)
1	Формальная генетика	Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой	Тестовые задания	62
2	Цитологические основы наследственности	Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой	Тестовые задания	64
3	Молекулярные основы наследственности	Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой.	Тестовые задания	20
4	Семиотика наследственных болезней	Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой. Написание рефератов.	Тестовые задания Реферат	30
5	Расширенный неонатальный скрининг	Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой. Написание рефератов	Реферат.	54

Подготовка к сдаче экзамена	32
ИТОГО:	262

5.6.1. Темы рефератов

1. Синдром Патау. Основные цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования
2. Синдром Дауна. Основные цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования.
3. Основные микроделеционные синдромы
4. Наследственные формы нарушения стероидогенеза.
5. Наследственные нарушения обмена цикла мочевины.

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Программа «Генетика человека» ординатуры по специальности 31.08.30 «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 ординаторы должны пользоваться рекомендованной литературой и ресурсами сети Интернет

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. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с.: ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3 Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>
2. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с ISBN 978-5-9704-7934-6 Текст: электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970479346.html>
3. Медицинская генетика: национальное руководство/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html>
4. Неонатальный скрининг. Национальное руководство | Захарова Е. Ю., Куцев С.И., Ижевская В.Л. ГЭОТАР-Медиа, 2024 – 360 с.-ISBN:979-5-6219-6224-3
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.

8.2. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

Наименования ресурса сети «Интернет»	Электронный адрес ресурса
ЭБС «Консультант студента»	http://www.studmedlib.ru
ЭБС «Консультант врача»	http://www.rosmedlib.ru
Online Mendelian Inheritance in Man®	http://omim.org/
Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU	https://elibrary.ru/defaultx.asp
База данных, посвященная заболеванию “Муковисцидоз”	https://cftr2.org/

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	Формальная генетика	размещение учебных материалов в ЭИОС ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России контроль знаний https://sdo.szgmu.ru/course/index.php?categoryid=372
2	Цитологические основы наследственности	
3	Молекулярные основы наследственности	
4	Семиотика наследственных болезней	
5	Расширенный неонатальный скрининг	

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.	Dr. Web	1 год	Контракт № 265-2023-ЗК
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	Договор 133/2024-М
2.	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год	Контракт № 211/2024-ЭА
3.	«Среда электронного обучения 3KL»	1 год	Контракт № 121/2024-3ЗЕП
4.	TrueConf Enterprise	1 год	Контракт № 216/2024-ЭА
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

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	Контракт № 1067/2021-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»: - Комплектам Медицина. Здравоохранение. ВО - Комплект Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Books in English (Книги на английском языке)	1 год	- Лицензионный договор № 52/2025-3ЗЕП от 31.03.2025 - Лицензионный договор № 49/2025-3ЗЕП от 31.03.2025	https://www.studentlibrary.ru/
3.	Справочно- информационная система MedBaseGeotar	1 год	Лицензионный договор № 56МБ/02-2025 от 31.03.2025	-
4.	ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru»	1 год	Договор № 23/2025-ПЗ от 01.04.2025	https://www.ibooks.ru/
5.	Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	1 год	Договор № 51/2025-3ЗЕП от 28.03.2025	https://www.iprbookshop.ru/

6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 260/2024-ЗЗЕП от 11.11.2024	https://www.books-up.ru/
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 278/2024-ЗЗЕП от 25.11.2024	https://e.lanbook.com/
8.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Лицензионный договор № 26/2025-ПЗ от 31.03.2025	https://urait.ru/
9.	ЭБС «ЗНАНИУМ»	1 год	Лицензионный договор № 142 эбс от 09.04.2025	https://znanium.ru/
10.	Электронные издания в составе базы данных НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ БИБЛИОТЕКА eLIBRARY.RU	1 год	Лицензионный договор № SIO-7139/2025 от 26.03.2025	-
11.	Универсальные базы электронных периодических изданий ИВИС: - БД «Журналы России по медицине и здравоохранению» - БД «Индивидуальные издания»	1 год	- Лицензионный договор № 206/2024-ЗЗЕП от 30.08.2024 - Лицензионный договор № 44/2025-ЗЗЕП от 26.03.2025	-

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Кабинеты:

1. Учебный класс № 1 (ПИБ №12), Пискаревский проспект, д. 47, лит. БВ (6 корп.), 1 этаж - для проведения занятий лекционного семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля.

2. Учебный класс № 3 (ПИБ №7), Пискаревский проспект, д. 47, лит. БВ (6 корп.), 1 этаж - для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего и промежуточного контроля.

3. Компьютерный класс (ПИБ №10), Пискаревский проспект, д. 47, лит. БВ (6 корп.), 1 этаж - помещение для самостоятельной работы.

Мебель: Доска, столы для обучающихся, стулья, стол преподавателя, стол для заседаний, компьютерные столы, стулья 12 штук.

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

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).

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)

Специальность:	31.08.30 Генетика
Направленность:	Генетика
Наименование дисциплины:	Генетика человека

Санкт-Петербург – 2025

Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 УК-1.1	Знает Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификацию	Контрольные вопросы Тестовые задания
	Умеет. Анализировать вклад различных мутаций в этиологию и патогенез наследственных болезней. Оценивать результаты лабораторно-генетических исследований	
ИД-2 УК-1.2	Знает Необходимый объем обследований в соответствии с клиническими рекомендациями при наследственных болезнях.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи
	Умеет определять недостающую информацию при первичном приеме и составлять план дополнительных обследований.	
ИД-3 УК-1.3	Знает семиотику врожденных и (или) наследственных болезней, электронные ресурсы и базы данных по врожденным и (или) наследственным болезням, клинические рекомендации.	Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания
	Умеет сопоставлять и анализировать информацию, полученную от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра и полученную из разных источников информацию	
ИД-1 УК-3.1	Знает общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
	Умеет. Направлять пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	
ИД-2 УК-3.2	Знает общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи
	Умеет. Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	
ИД-1 УК-5.1	Знает свои ресурсы и их пределы (личностные, ситуативные, временные)	Ситуационные задачи

	Умеет оптимально их использовать для успешного выполнения профессиональных задач	
ИД-2 УК-5.2	Знает методы и инструменты целеполагания	Ситуационные задачи
	Умеет определять образовательные потребности и способы совершенствования собственной деятельности на основе самооценки	
ИД-3 УК-5.3	Знает основы оценки эффективности использования собственных ресурсов в профессиональной деятельности	Ситуационные задачи
	Умеет выстраивать образовательную траекторию профессионального развития	
ИД-2 ОПК-2.2	Знает принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования	Ситуационные задачи Тестовые задания
	Умеет. пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье	
ИД-1 ОПК-4.1	Знает общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей Умеет. осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и(или) наследственного заболевания интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания Реферат
ИД-2 ОПК-4.2	Знает анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или)	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания

	наследственного заболевания Умеет оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания, выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
ИД-3 ОПК-4.3	Знает лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания Реферат
ИД-4 ОПК-4.4	Знает принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Умеет интерпретировать результаты цитогенетического обследования	Ситуационные задачи Тестовые задания Контрольные вопросы Реферат
ИД-1 ОПК-6.1	Знает принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. Принципы медицинской этики и деонтологии Умеет проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье Имеет навык генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования	Ситуационные задачи Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания

	заболевания в семье. Оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска	
ИД-1 ОПК-9.1	Знает принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний Умеет назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания
ИД-2 ОПК-9.2	Знает медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах Умеет определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах	Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания
ИД-1 ПК-3.1	Знает стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Умеет проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных новорожденные пороки развития и	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания

	хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах	
--	---	--

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

2.1. Примеры входного контроля

1. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой.
2. Дигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования признаков и граница его действия. Прямые биологические доказательства независимого распределения гамет в мейозе и образования зигот.

Критерии оценки, шкала оценивания зачтено/не зачтено

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

2.2. Примеры тестовых заданий:

ИД-1 УК-1.1

Вопрос № 1. Ограничение панмиксии в популяции приводит:

- а) к снижению доли доминантных гомозигот
- б) к снижению доли рецессивных гомозигот
- в) к снижению доли гетерозигот
- г) к установлению постоянства частот генотипов
- д) увеличению доли гетерозигот

ИД-3 УК-1.3

Вопрос №2 Подберите наиболее точный термин для следующего определения "Морфологический дефект ткани в результате нарушений тканевого морфогенеза"

- а) мальформация
- б) дизрупция
- в) деформация
- г) дисплазия
- д) атипия

ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ПК-3.1.

Вопрос № 3. Прометафазные хромосомы принято исследовать для:

- а) уточнения диагноза частичной трисомии;
- б) диагностики синдромов, с микроструктурными перестройками хромосом;

- в) установления диагноза анеуплоидии;
- г) уточнения диагноза частичной моносомии
- д) Уточнения диагноза триплоидии

ИД-1 УК-1.1, ИД-2 ОПК-2.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2

Вопрос № 4. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными аллелями
- б) рецессивными аллелями
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями
- д) доминантными генами

ИД-1 ОПК-9.1, ИД-2 ОПК-9.2

Вопрос № 5 Количественная ПЦР (QF-PCR) при пренатальной диагностике

- А) предназначена для выявления наиболее частых анеуплоидий
- Б) обнаруживает сбалансированные перестройки
- В) выявляет все виды хромосомного дисбаланса
- Г) Предназначена для выявления микроструктурных перестроек
- Д) Предназначена для выявления генных мутаций

Критерии оценки, шкала оценивания тестовых заданий

Оценка	Описание
«отлично»	91-100% правильных ответов
«хорошо»	81-90% правильных ответов
«удовлетворительно»	70-80% правильных ответов
«неудовлетворительно»	Менее 70% правильных ответов

2.3. Примеры темы реферата

ИД-2 УК-1.2, ИД-3 УК-1.3, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-2 ОПК-9.2, ИД-1 ПК-3.1.

1. Синдром Патау. Основные цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования
2. Синдром Дауна. Основные цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования.
3. Основные микроделеционные синдромы
4. Наследственные формы нарушения стероидогенеза.
5. Наследственные нарушения обмена цикла мочевины

Критерии оценки, шкала оценивания реферата

Оценка	Описание
«отлично»	Обучающийся демонстрирует системные, глубокие знания изучаемого материала, владеет научным языком; ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов; демонстрирует знание источников (литературы, понятийного аппарата и др.) и умение ими пользоваться.
«хорошо»	Обучающийся демонстрирует полное знание изучаемого материала, способен обосновывать выводы и разъяснять их в логической последовательности, но допускает ошибки общего характера; ответы на вопросы отличаются логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях

«удовлетворительно»	Обучающийся демонстрирует достаточный уровень знания основного материала, но допускает существенные ошибки при его изложении и/или при ответе на вопросы; демонстрирует общее представление и элементарное понимание существа поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы
«неудовлетворительно»	Обучающийся допускает при ответе на вопросы множественные ошибки принципиального характера; не может правильно ответить на большинство вопросов задачи и дополнительные вопросы

2.4. Примеры ситуационных задач:

ИД-2 УК-1.2, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 УК-5.1, ИД-2 УК-5.2, ИД-3 УК-5.3, ИД-2 ОПК-2.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-2 ОПК-9.2, ИД-1 ПК-3.1

Ситуационная задача №1. Девушка 15 лет направлена гинекологом по поводу первичной аменореи. На приеме генетика. Рост 142 см, широкая грудная клетка, молочные железы слабо развиты, соски втянутые, вальгусная деформация локтевых суставов, многочисленные доброкачественные невусы.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента.
3. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.
4. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

ИД-2 УК-1.2, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 УК-5.1, ИД-2 УК-5.2, ИД-3 УК-5.3, ИД-2 ОПК-2.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-2 ОПК-9.2, ИД-1 ПК-3.1

Ситуационная задача №2. Мальчик пяти лет отстаёт в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм. При стандартном цитогенетическом исследовании выявлен кариотип 46,XY,der(14;21).+21

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор.
3. Сформулируйте цитогенетическое заключение.
4. Предложите план обследования семьи и проведите медико-генетическое консультирование в зависимости от результатов обследования родителей. Обоснуйте.

ИД-2 УК-1.2, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 УК-5.1, ИД-2 УК-5.2, ИД-3 УК-5.3, ИД-2 ОПК-2.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-2 ОПК-9.2, ИД-1 ПК-3.1

Ситуационная задача №3. При расширенном неонатальном скрининге у новорожденного в высушенном пятне крови выявлен уровень Лейцина свыше 600 мкм/л

Вопросы:

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

3. Процедура проведения текущего контроля

Текущий контроль успеваемости по дисциплине проводится в форме: тестовых заданий, защиты рефератов, решения ситуационных задач

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

4.1. Примерный перечень контрольных вопросов для подготовки к экзамену:

1. Понятие о нормальном и патологическом кариотипе. ИД-1 УК-1.1, ИД-2 УК-1.2
2. Причины возникновения полиплоидий и анеуплоидий. ИД-1 УК-1.1, ИД-2 УК-1.2
3. Сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки. ИД-1 УК-1.1, ИД-2 УК-1.2.
4. Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к проведению кариотипирования. ИД-4 ОПК-4.4
5. Основные методы дифференциального окрашивания хромосом. ИД-3 ОПК-4.3
6. Рестриктивные диеты как метод терапии наследственных болезней обмена. ИД-1 ПК-3.1
7. Методы первичной идентификации мутаций. Общие принципы, примеры. ИД-3 ОПК-4.3.
8. Методы идентификации известных мутаций. Общие принципы, примеры. ИД-3 ОПК-4.3.
9. Наследование, сцепленное с полом. ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ПК-3.1
10. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой. ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ПК-3.1
11. Наследственные болезни цикла мочевины. Основные генетические варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование. ИД-3 УК-1.3, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-1 ПК-3.1
12. Наследственные аминокислотопатии: фенилкетонурия и ее варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование. ИД-3 УК-1.3, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2. ИД-1 ПК-3.1, ИД-1 ОПК-9.1

Критерии оценки, шкала оценивания по контрольным вопросам:

Оценка	Описание
«отлично»	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»	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»	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»	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-2 УК-1.2, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 УК-5.1, ИД-2 УК-5.2, ИД-3 УК-5.3, ИД-2 ОПК-2.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-2 ОПК-9.2, ИД-1 ПК-3.1

Ситуационная задача №1. Женщина 23 лет, 1-я беременность, замершая беременность на сроке 7/8 недель. Кариотип ворсин хориона — 46,XY,der(3),t(3;8)(p25;q12).

Вопросы:

1. Сформулируйте цитогенетическое заключение.
2. Предложите план обследования родителей и предполагаемые диагнозы одного из родителей. Обоснуйте.

ИД-2 УК-1.2, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 УК-5.1, ИД-2 УК-5.2, ИД-3 УК-5.3, ИД-2 ОПК-2.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-1 ПК-3.1.

Ситуационная задача №2. Ребенок трех лет госпитализирован по поводу пневмонии, возникшей у него уже в третий раз. Отмечен постоянный приступообразный кашель, одышка, цианоз. Масса тела 11 кг 200 г; рост – 102 см. Кал обильный, жирный, в копрограмме много нейтральных жиров. Старший брат больного умер в возрасте 5 лет от затяжной пневмонии. Родители здоровы.

Вопросы:

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

ИД-2 УК-1.2, ИД-1 УК-3.1, ИД-2 УК-3.2, ИД-1 УК-5.1, ИД-2 УК-5.2, ИД-3 УК-5.3, ИД-2 ОПК-2.2, ИД-1 ОПК-4.1, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-1 ОПК-9.1, ИД-1 ПК-3.1.

Ситуационная задача №3.

Мальчик пяти лет отстает в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента.
2. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

Критерии оценки, шкала оценивания ситуационных задач

Оценка	Описание
«отлично»	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
«хорошо»	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

«удовлетворительно»	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
«неудовлетворительно»	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

Критерии оценки, шкала итогового оценивания (экзамен)

Оценка	Описание
«отлично»	Обучающийся демонстрирует системные, глубокие знания программного материала, необходимые для решения профессиональных задач, владеет научным языком; ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов; демонстрирует знание источников (литературы, понятийного аппарата и др.) и умение ими пользоваться
«хорошо»	Обучающийся демонстрирует полное знание программного материала, способен обосновывать выводы и разъяснять их в логической последовательности, но допускает ошибки общего характера; ответы на вопросы отличаются логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях
«удовлетворительно»	Обучающийся демонстрирует достаточный уровень знания основного программного материала, но допускает существенные ошибки при его изложении и/или при ответе на вопросы; демонстрирует общее представление и элементарное понимание существа поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы
«неудовлетворительно»	Обучающийся допускает при ответе на вопросы множественные ошибки принципиального характера; не может правильно ответить на большинство вопросов задачи и дополнительные вопросы

5. Процедура проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена. Экзамен включает в себя: собеседование по контрольным вопросам и решение ситуационной задачи.