

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»

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 «Медицинская генетика» 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

Кадурина Тамара Ивановна, 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	18
5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий	18
6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины	26
7. Оценочные материалы	27
8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины	27
9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем.....	27
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины	30
Приложение А.....	31

1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является формирование компетенций обучающегося для осуществления обобщенной трудовой функции «Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика».

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» 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
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 диагностику 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-5. Способен назначать патогенетическое лечение и контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ИД-1 ОПК-5.1. Разрабатывает план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) с учетом стандартов медицинской помощи ИД-2 ОПК-5.2. Назначает лекарственные

	препараты, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и организует наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи ИД-3 ОПК-5.3. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания и немедикаментозного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
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 ИД-2 ОПК-6.2. Разрабатывает план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
ОПК-7. Способен проводить и контролировать эффективность медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	ИД-1 ОПК-7.1. Определяет медицинские показания и медицинские противопоказания, разрабатывает план мероприятий для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком

	организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
ОПК-8. Способен проводить в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями медицинскую экспертизу	ИД-1 ОПК-8.1. Определяет признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями ИД-2 ОПК-8.2. Определяет медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы; готовит необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
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	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 ИД-2 ПК-3.2. Проводит медицинские экспертизы в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями ИД-3 ПК-3.3. Проводит контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов
ПК-4 Готов к оказанию экстренной медицинской помощи	ИД-1 ПК-4.1. Распознает и оказывает неотложную медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний
ПК-5. Готов к проведению анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ИД-1 ПК-5.1. Применяет основы сбора, анализа и обработки медико-статистической информации о состоянии здоровья населения для ведения медицинской документации ИД-2 ПК-5.2. Осуществляет взаимодействие с медицинским персоналом в рамках профессиональной деятельности

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-2 ОПК-2.2	Знает порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний	Контрольные вопросы Тестовые задания Ситуационные задачи Реферат
	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-4.2	Знает 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. Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфологию, клиническую картину, классификацию, диагностику и дифференциальную диагностику, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. МКБ, МКФ.	Контрольные вопросы Тестовые задания Ситуационные задачи Реферат
	Умеет оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра. (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
	Имеет навык установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза	
ИД-3 ОПК-4.3	Знает 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. Клинические	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания Реферат

	рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Умеет применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения. Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
ИД-3 ОПК-4.4	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. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Умеет обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитнорезонансную томографию) в	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания

	целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	
ИД-1 ОПК-5.1	Знает 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. Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Умеет разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания

	стандартов	
ИД-2 ОПК-5.2	Знает медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких). Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Умеет назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 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-3 ОПК-5.3	Знает механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.. Стандарты первичной	Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания

	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 Умеет. оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
ИД-1 ОПК-6.1	Знает порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению. Особенности медико-генетического консультирования 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. Принципы медицинской этики и деонтологии. Основы клинической психологии. 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	Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания Ситуационные задачи

	генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. 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. Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования	
ИД-2 ОПК-6.2	Знает Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний Умеет Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи

	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 Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах 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, 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 в генах Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	
--	---	--

ИД-1 ОПК-7.1	Знает. стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной 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. Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Умеет определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи
--------------	--	--

	программы реабилитации или абилитации инвалидов. Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	
ИД-1 ОПК-8.1	Знает порядок выдачи листов нетрудоспособности.	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
	Умеет определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
ИД-2 ОПК-8.2.	Знает медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медикосоциальную экспертизу. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медикосоциальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
	Умеет определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы. Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
ИД-1 ПК-3.1	Знает 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. 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. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи Тестовые задания

	заболеваниями. Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Умеет интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра. (пальпация, перкуссия, аускультация) 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. Имеет навык установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза	
ИД-2 ПК-3.2.	Знает медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медикосоциальную экспертизу. Порядок выдачи листков нетрудоспособности. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медикосоциальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Умеет готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медикосоциальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
ИД-3 ПК-3.3.	Знает основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Умеет определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
ИД-1 ПК-4.1.	Знает механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с	Тестовые задания Контрольные вопросы Ситуационные задачи

	врожденными и (или) наследственными заболеваниями Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них Умеет предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Имеет навык оказания неотложной медицинской помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
ИД-1 ПК-5.1	Знает порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний Умеет осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат
ИД-2 ПК-5.2	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	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат

	Умеет направлять пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Оказывать консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
--	---	--

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры	
		3	4
Контактная работа обучающихся с преподавателем	260	108	152
Аудиторная работа:	252	108	144
Лекции (Л)	20	8	12
Практические занятия (ПЗ)	232	100	132
Самостоятельная работа:	244	108	136
в период теоретического обучения	244	108	104
подготовка к сдаче экзамена	32	-	32
Промежуточная аттестация: экзамен, в том числе сдача и групповые консультации	8	-	8
Общая трудоемкость: 504 академических часов	504	216	288
зачетных единиц	14	6	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	Медицинская генетика	Наследственные болезни обмена. Наследственные нарушения соединительной ткани. Болезни с наследственным предрасположением Методы профилактики наследственных болезней. Лечение и реабилитация пациентов с наследственными и врожденными заболеваниями	ОПК-2 ОПК-4. ОПК-5. ОПК-6. ОПК-7. ОПК-8 ПК-3 ПК-4 ПК-5.

5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Трудоемкость (академических часов)
1.	Медицинская генетика	НБО как причина «неонатальных катастроф». Частота «неонатальных катастроф» в популяции Основные НБО, проявляющиеся в периоде новорожденности. Ранние клинические проявления. Неотложные метаболические ситуации. Принципы диагностики. Подходы к терапии.	2
2.	Медицинская генетика	МАСС-спектрометрия в диагностике НБО. Общие принципы метода, показания для назначения. Основные нозологические формы, выявляемые с помощью МАСС-скрининга. Клинические примеры.	2
3.	Медицинская генетика	Лизосомные болезни. Общая характеристика, критерии лизосомных болезней. Особенности накапливающихся субстратов. Биохимическая классификация. Лабораторная диагностика. Лечение.	2
4.	Медицинская генетика	Пероксисомные болезни. Определение. Общая характеристика. Распространённость. Биохимическая классификация. Основные клинические проявления Алгоритмы диагностики. Принципы биохимической диагностики. Лечение.	2
5.	Медицинская генетика	Наследственные моногенные нарушения соединительной ткани. Молекулярно-генетическая характеристика. Биохимическая классификация. Клиника. Диагностика. Общие принципы терапии.	2
6.	Медицинская генетика	Наследственные нарушения соединительной ткани мультифакторной природы. Молекулярно-генетическая характеристика. Генетические полиморфизмы, ассоциированные с ДСТ. Критерии диагностики. Основные фенотипы. Дифференциальная диагностика. Общие принципы терапии.	2

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Трудоемкость (академических часов)
7.	Медицинская генетика	Болезни с наследственным предрасположением. Общая характеристика МФБ. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Картирование главных генов. Генные сети и болезни. Гены предрасположенности. Стратегия поиска генов предрасположенности. Ассоциации МФБ.	2
8.	Медицинская генетика	Морально-этические проблемы медицинской генетики. Основные этические проблемы медицинской генетики. Этические проблемы медико-генетического консультирования, генетического тестирования, использования методов пренатальной и предимплантационной диагностики, массового скрининга новорожденных, прикладных генных технологий. Конфиденциальность генетической информации	2
9.	Медицинская генетика	Наследственные формы тугоухости. Классификация. Подходы к диагностике. Лечение.	2
10.	Медицинская генетика	Дислипидемии. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение. Недостаточность апополипротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Принципы диагностики дислипидемии. Лечение.	2
ИТОГО:			20

5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1.	Медицинская генетика	Ожирение и избыточная масса тела. Роль генетических средовых факторов Распространённость в популяции Метаболический синдром (МС)	Контрольные вопросы. Тестовые задания.	6

		Критерии диагностики. Фактор риска ожирения. Адипонектиновая гипотеза инсулинорезистентности, МС атеросклероза. Гены и белки семейства PPAR. Гены-мишени для генов семейства PPAR. Полиморфизм генов PPAR. Маркеры риска сердечно-сосудистых заболеваний.	Рефераты. Решение ситуационных задач.	
2.	Медицинская генетика	Органические ацидурии. Понятие об органических ацидуриях. Лейциноз. Изовалериановая ацидемия. Метилмалоновая ацидемия. Пропионовая ацидемия. Глутаровая ацидурия тип.3-метилкротонил-КоА карбоксилазы дефицит.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач...	6
3.	Медицинская генетика	Органические ацидурии. Подходы к терапии. Рестриктивные методы диетотерапии. Разбор клинических случаев.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	6
4.	Медицинская генетика	Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Общая характеристика. Классификация. Этиология. Патогенез. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	6
5.	Медицинская генетика	Лизосомные болезни. Сфинголипидозы. Классификация. Этиология. Патогенез. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Решение ситуационных задач.	6
6.	Медицинская генетика	Лизосомные болезни. Муколипидозы. Классификация. Этиология. Патогенез. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	6
7.	Медицинская генетика	Лизосомные болезни. Гликопротеинозы. Маннозидоз. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия. Классификация. Этиология. Патогенез. Лабораторная и	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение	8

		молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	ситуационных задач.	
8.	Медицинская генетика	Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Генетика, диагностика и классификация митохондриальных болезней (МБ). Общая клиническая характеристика. МБ, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК. Синдромы Кернса-Сейра, Пирсона, Лебера, NARP, MERRF, MELAS. МБ, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК. Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения β -окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи. Принципы терапии.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	8
9.	Медицинская генетика	Пероксисомные болезни (ПБ). Общая характеристика. Нарушения функции пероксисом. Классификация ПБ. Общие принципы диагностики. Генерализованные ПБ; ПБ с неизменным числом пероксисом и нарушением нескольких биохимических функций. ПБ с неизменным числом пероксисом и нарушением единственной биохимической функции. Подходы к терапии.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	8
10.	Медицинская генетика	Клиника, диагностика, лечение, профилактика болезней экспансии. Общие вопросы наследования. Алгоритмы клинической диагностики. Принципы терапии.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	8
11.	Медицинская генетика	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных заболеваний с преимущественным нарушением органов слуха: синдромальные и несиндромальные формы тугоухости	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	8

12.	Медицинская генетика	Генетические аспекты нарушения репродуктивной функции. Генетические аномалии при репродуктивных нарушениях у женщин. Генетические причины невынашивания беременности. Применение цитогенетического анализа при использовании вспомогательных репродуктивных технологий.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
13.	Медицинская генетика	Генетические аспекты нарушения репродуктивной функции. Молекулярно-генетическое обследование при привычном невынашивании и бесплодии.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
14.	Медицинская генетика	Х-сцепленные Разбор больных с синдромом Ретта. Клиника, молекулярно-цитогенетические механизмы, диагностика, лечение. МГК.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
15.	Медицинская генетика	Наследственные коагулопатии: дифдиагностика гемофилии А и В, болезни Виллебранда, Лечение. Разбор клинических случаев.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
16.	Медицинская генетика	Факоматозы. Клиника, молекулярно-генетические механизмы, диагностика, лечение. МГК.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
17.	Медицинская генетика	Основные наследственные нервномышечные синдромы. Подход к диф.диагностике, Лечение. Генотерапевтические препараты, показания к назначению.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
18.	Медицинская генетика	Наследственные системные заболевания скелета. Основные варианты наследственных остеохондродисплазий	Контрольные вопросы. Тестовые задания.	8

		Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	Рефераты Решение ситуационных задач.	
19.	Медицинская генетика	Наследственные системные заболевания скелета. Основные варианты наследственных дизостозов, синостозов и гиперостозов. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
20.	Медицинская генетика	Наследственные системные заболевания скелета. Основные наследственные дисплазии скелета с повышенной ломкостью костей, нарушением минеральной плотности костной ткани и остеоллизисом. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
21.	Медицинская генетика	Наследственные системные заболевания скелета. Наследственные скелетные дисплазии с марфаноидным фенотипом. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
22.	Медицинская генетика	Наследственные системные заболевания скелета. Наследственные дисплазии с деформацией кистей и стоп. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
23.	Медицинская генетика	Наследственные синдромы с преимущественным поражением лица и зубов. Этиология. Патогенез. Лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика. Лечение.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
24.	Медицинская генетика	Синдром Элерса-Данло. Молекулярно-генетическая характеристика. Классификация. Клиника. Диагностика. Лечение. Разбор клинических случаев.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8

25.	Медицинская генетика	Наследственные формы сахарного диабета. Синдромы с сахарным диабетом в клинике. Гиперинсуленизм	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
26.	Медицинская генетика	Целиакия. Молекулярно-генетическая характеристика. Клиника. Иммуногенетические подходы к диагностике. Лечение. Разбор клинических случаев.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	6
27.	Медицинская генетика	Нарушение формирования пола. Подход к диффдиагностике. Характеристика основных синдромов. Диагностика, Лечение. Реабилитация.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	8
28.	Медицинская генетика	Молекулярно-генетические методы изучения МФБ. Картирование главных генов. Генные сети. Генные сети и болезни. Гены предрасположенности. Стратегия поиска генов предрасположенности. Ассоциации МФБ.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	6
29.	Медицинская генетика	Предимплантационное генетическое тестирование эмбрионов. Основные подходы, методы исследования, показания. МГК консультирование по результатам.	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	6
30.	Медицинская генетика	Х-сцепленные наследственные синдромы. Синдромы с летальностью для плодов мужского пола. Клиника, молекулярно-цитогенетические механизмы, диагностика, лечение. МГК. Разбор больных	Контрольные вопросы. Тестовые задания. Рефераты Решение ситуационных задач.	6
31.	Медицинская генетика	Работа с базами данных: Omim, decipher, HPO. Интерпретация результатов генетических исследований	Контрольные вопросы. Решение ситуационных задач.	6
32.	Медицинская генетика	Ожирение и избыточная масса тела. Роль генетических и	Контрольные вопросы.	6

		средовых факторов. Распространённость в популяции. Метаболический синдром (МС). Критерии диагностики. Факторы риска ожирения. Адипонектиновая гипотеза инсулинорезистентности, МС и атеросклероза. Гены и белки семейства PPAR. Гены-мишени для генов семейства PPAR. Полиморфизм генов PPAR и маркеры риска сердечно-сосудистых заболеваний.	Тестовые задания. Рефераты. Решение ситуационных задач.	
ИТОГО:				232

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 (академических часов)
	Медицинская генетика	Подготовка к занятиям Работа с клиническими рекомендациями. Подготовка и написание рефератов на заданные темы, подбор и изучение литературных источников	Написание рефератов	212
Подготовка к сдаче экзамена				32
ИТОГО:				244

5.6.1. Темы рефератов:

1. Наследственные системные заболевания скелета. Методы диагностики, подходы к лечению.
2. Мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера.
3. Спинальная мышечная атрофия (СМА)
4. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1 типа (болезнь Шарко-Мари-Тута).
5. Факоматозы.

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Программа «Медицинская генетика» 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 обучающиеся 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	Медицинская 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

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-ЗЗЭП
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 № 52/2025-33ЕП - Лицензионный договор № 49/2025-33ЕП	https://www.studentlibrary.ru/
3.	Справочно-информационная система MedBaseGeotar	1 год	Лицензионный договор № 56МБ/02-2025	-
4.	ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru»	1 год	Договор № 23/2025-ПЗ	https://www.ibooks.ru/
5.	Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	1 год	Договор № 51/2025-33ЕП	https://www.iprbookshop.ru/
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 260/2024-33ЕП	https://www.books-up.ru/
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 278/2024-33ЕП	https://e.lanbook.com/
8.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Лицензионный договор № 26/2025-ПЗ	https://urait.ru/
9.	ЭБС «ЗНАНИУМ»	1 год	Лицензионный договор № 142 эбс	https://znanium.ru/
10.	Электронные издания в составе базы данных НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ БИБЛИОТЕКА eLIBRARY.RU	1 год	Лицензионный договор № SIO-7139/2025	-
11.	Универсальные базы электронных периодических изданий ИВИС:	1 год	- Лицензионный договор	-

- БД «Журналы России по медицине и здравоохранению»		№ 206/2024-ЗЗЕП	
- БД «Индивидуальные издания»		- Лицензионный договор № 44/2025-ЗЗЕП от	

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:	Медицинская генетика

Санкт-Петербург – 2025

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-2 ОПК-2.2	Знает порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний	Контрольные вопросы Тестовые задания Ситуационные задачи Реферат
	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-4.2	Знает 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. Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфологию, клиническую картину, классификацию, диагностику и дифференциальную диагностику, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. МКБ, МКФ.	Контрольные вопросы Тестовые задания Ситуационные задачи Реферат
	Умеет оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра. (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
	Имеет навык установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза	
ИД-3 ОПК-4.3	Знает медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания Реферат

	учетом возрастных особенностей. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Умеет применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения. Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
ИД-3 ОПК-4.4	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. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Умеет обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Тестовые задания

	томографию, магнитнорезонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.	
ИД-1 ОПК-5.1	Знает 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. Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания и медицинские противопоказания к применению лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Умеет разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат Тестовые задания

	вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов	
ИД-2 ОПК-5.2	Знает медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе с использованием орфанных лекарственных препаратов, трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток, трансплантации внутренних органов (печени, почки, легких). Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Умеет назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями 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-3 ОПК-5.3	Знает механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными	Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания

	заболеваниями.. 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 Умеет. оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
ИД-1 ОПК-6.1	Знает порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению. Особенности медико-генетического консультирования 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. Принципы медицинской этики и деонтологии. Основы клинической психологии. Умеет пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а	Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания Ситуационные задачи

	также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. 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. Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования	
ИД-2 ОПК-6.2	Знает Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний Умеет Назначать и осуществлять контроль	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи

	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 Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах 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, 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 в генах Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний	
--	--	--

ИД-1 ОПК-7.1	Знает. стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной 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. Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Умеет определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи
--------------	--	--

	программы реабилитации или абилитации инвалидов. Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	
ИД-1 ОПК-8.1	Знает порядок выдачи листов нетрудоспособности.	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
	Умеет определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
ИД-2 ОПК-8.2.	Знает медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медикосоциальную экспертизу. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медикосоциальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
	Умеет определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы. Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
ИД-1 ПК-3.1	Знает 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. 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. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи Тестовые задания

	заболеваниями. Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
	Умеет интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра. (пальпация, перкуссия, аускультация) 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.	
	Имеет навык установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза	
ИД-2 ПК-3.2.	Знает медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медикосоциальную экспертизу. Порядок выдачи листков нетрудоспособности. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медикосоциальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Умеет готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медикосоциальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
ИД-3 ПК-3.3.	Знает основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Умеет определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения	Контрольные вопросы Ситуационные задачи
ИД-1 ПК-4.1.	Знает механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и медицинские противопоказания к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, у пациентов с	Тестовые задания Контрольные вопросы Ситуационные задачи

	врожденными и (или) наследственными заболеваниями Методы профилактики или устранения осложнений лечения, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них Умеет предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Имеет навык оказания неотложной медицинской помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.	
ИД-1 ПК-5.1	Знает порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний Умеет осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат
ИД-2 ПК-5.2	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	Контрольные вопросы Ситуационные задачи Реферат

	Умеет направлять пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Оказывать консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
--	---	--

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

2.1. Примеры контрольных вопросов

1. Принципы диагностики и лечения наследственных болезней. ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-2 ОПК-8.2, ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2
2. Эпидемиологические характеристики мультифакторных заболеваний: распространенность в популяциях, половой диморфизм, характер семейного накопления, общие свойства родословных, отличия от менделирующих заболеваний и признаков. ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ПК-3.1.
3. Тератогенез. Тератогенные факторы окружающей среды. Особенности тератогенного действия физических, химических и биологических факторов. ИД-1 ПК-4.1
4. Основные методы лабораторной диагностики наследственных болезней ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ПК-3.1.
5. Пути профилактики наследственных болезней ИД-2 ОПК-6.2
6. Наследственные нарушения обмена веществ. Диагностика, подходы к терапии, реабилитация, профилактика ИД-4 ОПК-4.4, ИД-2 ОПК-6.2, ИД-1 ОПК-7.1, ИД-1 ОПК-8.1, ИД-2 ОПК-8.2, ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2, ИД-3 ПК-3.3, ИД-1 ПК-5.1, ИД-2 ПК-5.2

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

2.2. Примеры тестовых заданий:

ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ПК-3.1

1. Болезнь накопления гликогена преимущественно поражает:
- а) печень, мышцы
 - б) печень и мозг
 - в) поджелудочную железу и головной мозг
 - г) поджелудочную железу и яички
 - д) мышцы и кости

ИД-2 ОПК-4.2, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ПК-3.1

2. Основным клиническим проявлением гепатолентикулярной дегенерации является:
- а) Поражение опорно-двигательного аппарата
 - б) Экстрапирамидные нарушения мышечного тонуса, гиперкинезы
 - в) Стеаторея
 - г) Парез нижних конечностей.
 - д) Поражение опорно-двигательного аппарата

ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2

3. К болезням мальабсорбции можно отнести:
- а) Галактоземия
 - б) Непереносимость сахарозы
 - в) Нарушение транспорта фруктозы
 - г) Фукозидоз
 - д) Маннозидоз

ИД-1 ОПК-6.1, ИД-1 ПК-3.1

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

ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3, ИД-1 ПК-3.1, ИД-1 ПК 4.1

5. Заместительная терапия используется при:

- а) агаммаглобулинемии
- б) фенилкетонурии
- в) гомоцистинурии
- г) непереносимости лактозы
- д) муковисцидозе

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 ситуационных задач

ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-2 ОПК-6.2, ИД-1 ОПК-7.1, ИД-1 ОПК-8.1, ИД-2 ОПК-8.2, ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2, ИД-3 ПК-3.3, ИД-1 ПК-4.1, ИД-1 ПК-5.1, ИД-2 ПК-5.2

Ситуационная задача №1. На приеме девочка 15 лет. Жалобы на слабость, повышенную утомляемость. Анамнез жизни: от первой беременности. Роды срочные, длительный безводный период, слабость родовой деятельности. В первый год жизни наблюдалась у невролога по причине перинатальной энцефалопатии. С 7 лет на учете у эндокринолога по причине задержки физического развития. Наблюдается и получает лечение вальпроатом натрия по поводу эпилепсии с 12 лет. Судороги носят парциальный характер, к терапии резистентны. В 13 лет выявлен миопатический синдром, проявляющийся в слабости и атрофии мышц, снижении мышечного тонуса, мышечных болях. Перенесла эпизод ОНМК. По данным обследования: МРТ головного мозга: гиподенсивный очаг в проекции теменной области справа — ОНМК по ишемическому типу. Энцефалопатия. Анализ мочи: органическая ацидурия с экскрецией молочной и пировиноградной кислот. Биопсия мышечной ткани (окраска трихромом по Гомори): «рванные» красные волокна. Из родословной: у матери сахарный диабет, нейросенсорная тугоухость II-III степени, у бабушки по линии матери энцефалопатия.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз.
2. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
3. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.
4. Какова тактика дальнейшего ведения пациентки. Предложите профилактические мероприятия для семьи. Обоснуйте свой выбор.

Ситуационная задача №2. Мальчик, 1 год 2 месяца. Жалобы на выраженную задержку психо-моторного развития, гиперкинезы. Роды первые, срочные. С 3 месяцев держал голову, с 7-ми – сидел, с 9 – стоял у опоры. В 9 месяцев на фоне ОРВИ перенес острый «энцефалитоподобный» криз: лихорадка, неукротимая рвота, эпилептический приступ. Произошел регресс ранее приобретенных навыков: не сидит, не держит голову. Особенности фенотипа: макроцефалия, выступающие лобные бугры. МРТ: лобно-височная атрофия, вентрикуломегалия, субдуральные гематомы, некроз базальных ганглиев, симметричное расширение силвиевых щелей с формированием «эффекта надкушенного яблока» или «крыльев летучей мыши». Анализ крови и мочи методом ТМС: значительное увеличение глутаровой и 3-ОН глутаровой кислот в моче и крови.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз.
2. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
3. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента.
4. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Предложите профилактические мероприятия для семьи. Обоснуйте свой выбор

Ситуационная задача №3. На приеме девушка 15 лет. Рост 180 см. Первичная аменорея. Отсутствует оволосение в подмышечной и паховой областях. Наружные половые органы и молочные железы сформированы правильно. По данным гинекологического обследования обнаружено слепо заканчивающееся влагалище. По данным УЗИ матка с придатками не визуализируются.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз.
2. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
3. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента.
4. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор

Критерии оценки, шкала оценивания ситуационных задач

Оценка	Описание
«отлично»	Оценка «отлично» ставится в том случае, когда обучающийся дает правильные, сознательные и уверенные ответы на поставленные вопросы. Пользуется литературно правильным языком и не допускает ошибок.
«хорошо»	Оценка «хорошо» ставится, когда обучающийся без затруднений отвечает на поставленные вопросы. Пользуется литературно правильным языком и не делает грубых ошибок.
«удовлетворительно»	Оценка «удовлетворительно» ставится, когда обучающийся испытывает некоторые затруднения при ответе на вопросы и преодолевает их с небольшой помощью преподавателя. Допускает ошибки при изложении материала и в построении речи.
«неудовлетворительно»	Оценка «неудовлетворительно» ставится, когда обучающийся обнаруживает незнание большей части программного материала, отвечает, как правило, лишь на наводящие вопросы преподавателя, неуверенно

2.4. Примеры тем реферата

1. Молекулярно-генетические основы несовершенного остеогенеза. ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3. ИД-1 ОПК-6.1 ИД-2 ОПК-6.2 ИД-1 ПК-3.1
2. Пероксисомные болезни. ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3 ИД-1 ОПК-6.1 ИД-2 ОПК-6.2 ИД-1 ОПК-7.1 ИД-1 ПК-3.1
3. Генетический контроль предрасположенности к многофакторным болезням ИД-1 ПК-5.1, ИД-2 ПК-5.2
4. Наследственные заболевания сосудов. ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3
5. Боковой амиотрофический склероз. ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3 ИД-1 ОПК-6.1 ИД-2 ОПК-6.2 ИД-1 ПК-3.1
6. Болезни, вызванные нарушением регуляции экспрессии генов. ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3
7. Этиологическое лечение, генная и клеточная терапия. ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3 ИД-1 ОПК-6.1 ИД-1 ОПК-7.1 ИД-1 ПК-3.1
8. Конформационные болезни. ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3 ИД-1 ПК-3.1

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,

Оценка	Описание
	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

3. Процедура проведения текущего контроля

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

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

4.1. Примерный перечень контрольных вопросов для подготовки к экзамену:

ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-3 ОПК-5.3, ИД-1 ОПК-6.1, ИД-2 ОПК-6.2, ИД-1 ОПК-7.1, ИД-1 ОПК-8.1, ИД-2 ОПК-8.2, ИД-1 ПК-3.1, ИД-2 ПК-3.2, ИД-3 ПК-3.3, ИД-1 ПК-4.1, ИД-1 ПК-5.1, ИД-2 ПК-5.2

1. Наследственные тирозинемия. Алкаптонурия. Альбинизм. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
2. Наследственные заболевания серосодержащих аминокислот. Гомоцистинурия. Основные генетические варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
3. Наследственные болезни цикла мочевины. Основные генетические варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
4. Наследственные нарушения обмена пуринов. Основные генетические варианты. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
5. Общие проявления заболеваний, обусловленных дефицитом биотинзависимых карбоксилаз. Клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.
6. Наследственные нарушения углеводного обмена. Синдром мальабсорбции. Дисахаридазная недостаточность.
7. Гликогенозы. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование.

Критерии оценки, шкала оценивания по контрольным вопросам

Оценка	Описание
отлично	ответ полный, исчерпывающий и аргументированный, в логичной последовательности; продемонстрировано знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.
хорошо	ответ полный с незначительными упущениями, аргументированный, в логичной последовательности; продемонстрировано достаточное знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.
удовлетворительно	ответ неполный, слабо аргументированный, в логичной последовательности; продемонстрировано общее представление и элементарное понимание существа поставленного вопроса, удовлетворительное знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата)
неудовлетворительно	незнание и непонимание существа поставленных вопросов

4.2. Примеры ситуационных задач:

ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-2 ОПК-6.2, ИД-1 ОПК-7.1 ИД-1 ОПК-8.1, ИД-2 ОПК-8.2, ИД-1 ПК-4.1, ИД-1 ПК-5.1, ИД-2 ПК-5.2

Ситуационная задача №1

У пациента Н., 7 лет выявлены: поликистоз почек, двусторонние боковые свищи шеи и хроническая тугоухость смешанного типа.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента.
3. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента.
4. Проведите медико-генетическое консультирование семьи и составьте план профилактических мероприятий

ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-2 ОПК-6.2, ИД-1 ОПК-7.1, ИД-1 ОПК-8.1, ИД-2 ОПК-8.2, ИД-1 ПК-4.1, ИД-1 ПК-5.1, ИД-2 ПК-5.2

Ситуационная задача №2.

Женщина, 26 лет, с приступообразными болями в животе, тошнотой, рвотой, с необычной "красной" мочой госпитализирована в хирургическое отделение с подозрением на острый аппендицит, однако диагноз не подтвердился. Больная переводится в гинекологическое отделение с подозрением на внематочную беременность, где диагноз был опровергнут. Поскольку боли нарастают, она снова поступает в хирургическое отделение, где ей делают операцию по поводу непроходимости кишечника и снова диагноз не подтверждается. Через месяц больная опять оказывается на хирургическом столе с диагнозом непроходимость кишечника. После повторной операции с применением барбитуратов в качестве вводного наркоза больная полностью обездвиживается и попадает в неврологическое отделение.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.
3. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки. Каковы подходы к терапии?

ИД-2 ОПК-2.2, ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-4 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-5.1, ИД-2 ОПК-5.2, ИД-2 ОПК-6.2, ИД-1 ОПК-7.1, ИД-1 ОПК-8.1, ИД-2 ОПК-8.2, ИД-1 ПК-4.1, ИД-1 ПК-5.1, ИД-2 ПК-5.2

Ситуационная задача № 3. Новорожденный мальчик от 2-й неосложнённой беременности, 2-х родов на сроке 40 недель. Масса тела – 3050 г, длина – 50 см, Апгар - 7/8 баллов. На 2-е сутки - отказ от еды, тремор подбородка и кистей, ухудшение состояния на фоне терапии вальпроевой кислотой ухудшение - рвота, сонливость. Семейный анамнез. Отец – 30 лет, здоров. Мать, 28 лет, в юности тяжелые мигрени, с 19 лет - вегетарианка, младший брат матери умер на 6 сутки жизни. Диагноз (со слов): Менингит. 1-й ребенок - дочь, 3-х лет, здорова. При осмотре: состояние тяжёлое: кома, гиперпноз, судорожный синдром, гипотермия, сухость кожи, диффузное снижение мышечного тонуса. Лабораторно выявлено: повышение рН венозной крови до 7,48 (алкалоз) при нормальной концентрации бикарбонатов и анионов, значительное повышение аммиака (895мкМоль/л; N-75мкМоль/л), глутамина (1700 мкМоль/л, N- 350-570), резкое снижение цитруллина (0,2 мкМоль/л, N-7-34), орнитина (2 мкМоль/л, N- 29-400) в сыворотке крови; выраженное повышение оротовой кислоты (1100 при N- 11мкмоль/моль креат.), повышение 5-гидроксипролина (263,2 при N- 42-115 мкмоль/моль креат.) в моче.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента.
3. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациента после выписки из стационара. Обоснуйте свой выбор.
4. Проведите медико-генетическое консультирование семьи и составьте план профилактических мероприятий

ИД-2 ОПК-4.2, ИД-3 ОПК-4.3, ИД-3 ОПК-4.4, ИД-1 ОПК-6.1

Ситуационная задача № 4. Пробанд, мальчик 1 месяц, 2-й ребёнок у фенотипически здоровых родителей, 1-й ребёнок — фенотипически здоровая девочка. Анамнез болезни - длительное кровотечение после взятия крови из пятки новорожденного для проведения скрининга на НБО. Молекулярно-генетическое исследование выявило мутацию инверсию в интроне 22 гена F8, в связи с чем была диагностирована гемофилия А.

Вопросы:

1. Предположите тип наследования данной генетической патологии?
2. Каковы риски рождения ещё одного больного ребёнка в данной семье?
3. Каковы современные возможности лабораторной генетики помочь этой паре родить здорового ребенка?
4. Проведите медико-генетическое консультирование семьи и составьте план профилактических мероприятий

Критерии оценки, шкала оценивания ситуационных задач

Оценка	Описание
отлично	Демонстрирует полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены.
хорошо	Демонстрирует значительное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены.
удовлетворительно	Демонстрирует частичное понимание проблемы. Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены.
неудовлетворительно	Демонстрирует непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу

Критерии оценки, шкала итогового оценивания (экзамен)

Оценка	Описание
«отлично»	выставляется обучающемуся, глубоко и прочно усвоившему программный материал, способному самостоятельно критически оценить основные концепции данной дисциплины (дисциплин), которого теория увязывается с практикой; обучающийся показывает знакомство с актуальной литературой, правильно дает определения всех основных понятий данной дисциплины (дисциплин). Правильно применяет теоретические положения при решении вопросов, исчерпывающе отвечает на дополнительные вопросы.
«хорошо»	выставляется обучающемуся, твердо знающему программный материал, грамотно и по существу излагающему его, но допускающему небольшие неточности, правильно применяет теоретические знания для решения практических вопросов и задач и отвечает на дополнительные вопросы.
«удовлетворительно»	выставляется обучающемуся, владеющему основным материалом, но испытывающему некоторые затруднения и допускающему неточности в его изложении, недостаточно правильно формулирующему основные понятия данной дисциплины (дисциплин), допускающему существенные ошибки при выполнении практических заданий и ответах на дополнительные вопросы.
«неудовлетворительно»	выставляется обучающемуся, не владеющему основным материалом, допускающему существенные ошибки, неверно отвечающему на большую часть дополнительных вопросов, с большими затруднениями выполняющему практические задания

5. Процедура проведения промежуточной аттестации

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