

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

«Пренатальная диагностика»

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

Составители рабочей программы дисциплины:

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

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

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

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

Рецензент:

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

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

«17» апреля 2025 г., Протокол № 4

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

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

«21» мая 2025 г.

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

Рассмотрено Методическим советом и рекомендовано для утверждения на Ученом совете «22» мая 2025 г.

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

Дата обновления:

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цель освоения дисциплины.....	4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы	4
3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	4
4. Объем дисциплины и виды учебной работы	5
5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий	5
6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины	9
7. Оценочные материалы	9
8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины	9
9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем.....	10
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины	12
Приложение А.....	13

1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Пренатальная диагностика» является формирование компетенций обучающегося для осуществления вторичной профилактики наследственных заболеваний.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Пренатальная диагностика» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений, Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы по специальности 31.08.30 Генетика, направленность: Генетика. Дисциплина является элективной.

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

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ПК-3. Готов к участию в проведении мероприятий по диагностике, лечению, проведению медико-генетического консультирования, проведению медицинских экспертиз и проведению, и контролю эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	ИД-1 ПК-3.1. Проводит диагностику, назначает патогенетическое лечение и проводит медико-генетическое консультирование пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 ПК-3.1	Знает стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи Тестовые задания
	Умеет проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных	

	репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. 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	
--	--	--

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		2
Контактная работа обучающихся с преподавателем	110	110
Аудиторная работа:	108	108
Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	104	104
Самостоятельная работа:	106	106
в период теоретического обучения	102	102
подготовка к сдаче зачета	4	4
Промежуточная аттестация: зачет, в том числе сдача и групповые консультации	2	2
Общая трудоемкость: академических часов	216	216
зачетных единиц	6	6

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	Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика наследственной и врожденной патологии. Пренатальный скрининг, инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики. Консультирование по результатам пренатальной диагностики	ПК-3

5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Трудоемкость (академических часов)
1	Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика моногенных болезней.	2
2	Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика хромосомных болезней.	2
ИТОГО:			4

5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Пренатальная диагностика	Профилактика наследственных болезней. Генетическое тестирование. Показания к пренатальной диагностике.	Контрольные вопросы	6
2	Пренатальная диагностика	Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска	Контрольные вопросы Ситуационные задачи	6
3	Пренатальная диагностика	Понятие о скрининговых программах обследования во время беременности: ультразвуковые исследования. Разбор основных ультразвуковых маркеров хромосомных аномалий в I и II триместре. Разбор клинических случаев.	Контрольные вопросы	6
4	Пренатальная диагностика	Понятие о скрининговых программах обследования во время беременности: биохимические исследования в I и II триместре. Основные программы расчета риска хромосомных болезней. Разбор клинических случаев.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
5	Пренатальная диагностика	Разработка плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	8
6	Пренатальная диагностика	Проблемы мозаицизма и интерпретации малых маркерных хромосом в пренатальной хромосомной диагностике	Контрольные вопросы Ситуационные задачи	6
7	Пренатальная диагностика	Неинвазивное пренатальное определение хромосомных болезней. Показания и противопоказания к назначению, особенности выполнения, консультирование по результатам. Разбор клинических случаев.	Ситуационные задачи	8
8	Пренатальная диагностика	Инвазивные пренатальные методы обследования. Показания, противопоказания, сроки выполнения, особенности проведения различных диагностик. Консультирование по результатам. Разбор клинических случаев.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	8
9	Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика моногенных болезней. Прямая диагностика. Косвенная диагностика. Особенности выполнения молекулярно-генетических исследований по материалу, полученному на ИПД. Интерпретация полученных данных.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
10	Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика хромосомных болезней при помощи молекулярно-генетических методов диагностики: КФ-ПЦР, ХМА, NGS. Интерпретация полученных данных.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
11	Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика хромосомных болезней: пренатальный кариотип, FISH-диагностика. Оценка результатов исследований.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
12	Пренатальная диагностика	Практическое использование компьютерных программ при интерпретации данных, полученных при применении метода секвенирования при диагностике хромосомных болезней	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
13	Пренатальная диагностика	Маршрутизация и консультирование пациентов по результатам пренатального скрининга.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	8
14	Пренатальная диагностика	Написание заключений по стандартизованным результатам молекулярно-генетических исследований.	Контрольные вопросы Ситуационные задачи	6
15	Пренатальная диагностика	Пренатальное медико-генетическое консультирование по результатам инвазивной диагностики	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
16	Пренатальная диагностика	Морально-этические проблемы пренатальной диагностики. Психологическая помощь членам семьи в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
ИТОГО:				104

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)
1	Пренатальная диагностика	Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой	Написание рефератов, контрольные вопросы, тестовые задания, ситуационные задачи	102
Подготовка к сдаче зачета				4
ИТОГО:				106

5.6.1. Темы рефератов

1. Перспективы неинвазивной диагностики наследственных болезней.
2. Возможности и ограничения пренатальной диагностики НБО
3. Этические проблемы пренатальной диагностики

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Программа «Пренатальная диагностика» 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	Пренатальная диагностика	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 № 265-2023-3К
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	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.

	MS Windows Server 2016 Datacenter Core		
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Договор 133/2024-М
2.	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год	Контракт № 211/2024-ЭА
3.	«Среда электронного обучения 3KL»	1 год	Контракт № 121/2024-3ЗЕП
4.	TrueConf Enterprise	1 год	Контракт № 216/2024-ЭА
свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
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
1.	Консультант Плюс	1 год	Контракт № 1067/2021-ЭА
2.	ЭБС «Консультант студента»: - Комплектам Медицина. Здравоохранение. ВО - Комплект Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Books in English (Книги на английском языке)	1 год	- Лицензионный договор № 52/2025-3ЗЕП - Лицензионный договор № 49/2025-3ЗЕП
3.	Справочно- информационная система MedBaseGeotar	1 год	Лицензионный договор № 56МБ/02-2025
4.	ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru»	1 год	Договор № 23/2025-ПЗ
5.	Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	1 год	Договор № 51/2025-3ЗЕП
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 260/2024-3ЗЕП
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 278/2024-3ЗЕП

8.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Лицензионный договор № 26/2025-ПЗ
9.	ЭБС «ЗНАНИУМ»	1 год	Лицензионный договор № 142 эбс
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: - БД «Журналы России по медицине и здравоохранению» - БД «Индивидуальные издания»	1 год	- Лицензионный договор № 206/2024-33ЕП - Лицензионный договор № 44/2025-33ЕП

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).

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:	Пренатальная диагностика

Санкт-Петербург – 2025

Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

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

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

2.1. Примеры входного контроля

1. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой.
2. Соматические и генеративные мутации.

Критерии оценки, шкала оценивания зачтено/не зачтено

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

2.2. Примеры тестовых заданий

ИД-1 ПК-3.1

Вопрос №1. В первом браке у женщины 33 лет родился ребенок с транслокационной формой болезни Дауна. Кариотип женщины без патологии. При втором браке со здоровым мужчиной в случае беременности ей следует провести

- А) Исследование кариотипа плода
- Б) Комбинированный пренатальный скрининг
- В) Исследование с помощью молекулярных зондов }
- Г) NGS-секвенирование

Вопрос № 2. Основными критериями для показаний и проведению пренатальной диагностики являются:

- А) Повышенный генетический риск наследственного заболевания в семье
- Б) Отсутствие изменений уровня сывороточных белков
- В) Наличие моногенного заболевания у одного из родителей
- Г) Наличие ДНК теста
- Д) Контакт с мутагенами на ранних сроках беременности

Вопрос № 2 Количественная ПЦР (QF-PCR) при пренатальной диагностике

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

Критерии оценивания тестовых заданий

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

2.3. Примеры темы реферата

ИД-1 ПК-3.1

1. Перспективы НИПТ в современной пренатальной диагностики
2. Проблемы и перспективы пренатальной диагностики наследственных болезней с поздним началом
3. Особенности ПД и ПГТ

Критерии оценки, шкала оценивания реферата

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

2.3. Примеры контрольных вопросов:

ИД-1 ПК-3.1.

1. Исследование амниоцитов с целью пренатальной диагностики.
2. Первичная профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.Преконцепционная профилактика. Методические подходы.
3. Пренатальная диагностика. Показания и основные методические подходы. ДНК-диагностика заболеваний у плода. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Особенности цитогенетической и молекулярной (ДНК) диагностики наследственных болезней у плода

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

2.4. Примеры ситуационных задач:

ИД-1 ПК-3.1.

Ситуационная задача №1.

На приеме пациентка М., 44 года по причине беременности 12/13 недель. Скрининг первого триместра пройден в полном объеме. УЗИ в 12 недель 0 дня КТР 48,6 мм, ТВП 3,5 мм, НК не визуализируются. св.β-ХГЧ=5,45 МоМ, РАРР-А 0,45 МоМ, Возрастной риск трисомии 21 - 1:23. Индивидуальный риск трисомии 21 - 1:2.

Вопросы:

1. Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Составьте и обоснуйте план ведения пациентки.
3. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки? Обоснуйте свой выбор

Ситуационная задача №2.

На приеме пациентка 38 лет по причине беременности 13 недель. Скрининг первого триместра пройден в полном объеме. УЗИ экспертного уровня в 11 недель 6 дня КТР 50,5 мм, ТВП 2,9 мм, НК визуализируются. св. β - ХГЧ=1,2 МоМ, РАРР-А 1,8 МоМ, Индивидуальный риск трисомии 21 1: 2600.

Вопросы:

1. Сформулируйте диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.
3. Составьте и обоснуйте план ведения пациентки.
4. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки? Обоснуйте свой выбор

Ситуационная задача №3.

При цитогенетическом исследовании плаценты на сроке 16 недель выявлен кариотип 47,ху,+21[11]/46,ху[12].

Вопросы:

1. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.
2. Составьте и обоснуйте план ведения пациентки.
3. Какова тактика дальнейшего наблюдения пациентки? Обоснуйте свой выбор

Критерии оценки, шкала оценивания ситуационных задач

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

3. Процедура проведения текущего контроля

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

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

4.1. Примерный перечень контрольных вопросов для подготовки к зачету:

ИД-1 ПК-3.1

1. Виды мозаицизма.
2. Комбинированный УЗ и биохимический скрининг в I триместре. Эффективность программ пренатального скрининга
3. Неинвазивная ДНК-диагностика хромосомных болезней
4. QF-ПЦР в пренатальной диагностике хромосомных болезней
5. Хромосомный микроматричный анализ
6. Определение пренатальной диагностики. Фундаментальные и прикладные аспекты пренатальной диагностики.
7. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери.
8. Кариотипирование, как основной метод пренатальной диагностики хромосомных болезней.
9. Использование FISH- метода при пренатальной диагностике хромосомных болезней
10. Пренатальная ДНК-диагностика. мышечной дистрофии Дюшенна. Прямая и косвенная диагностика.

Критерии оценки, шкала оценивания по контрольным вопросам

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

4.2. Примеры ситуационных задач:

ИД-1 ПК-3.1

Ситуационная задача №1.

Результат цитогенетического анализа клеток ворсин хориона:
45,XY,der(14;22)(q10;q10)pat.

Вопросы:

1. Сформулируйте диагноз. Обоснуйте диагноз.
2. Какова тактика дальнейшего наблюдения семьи. Обоснуйте свой выбор.

3. Предложите возможные варианты планирования беременности в данной семье.

Ситуационная задача №2.

В первом браке у женщины 33 лет родился ребенок с транслокационной формой болезни Дауна. Кариотип женщины без патологии. В настоящее время у женщины второй брак

Вопросы:

1. Составьте и обоснуйте план пренатальной и/или предимплантационной диагностики при беременности в настоящем браке. Обоснуйте свой выбор.

Ситуационная задача №3.

На прием к генетику обратилась женщина 42 лет, мать ребенка с фенилкетонурией, планирующая беременность в том же браке.

Вопросы:

1. Составьте и обоснуйте план пренатальной и/или предимплантационной диагностики. 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

Критерии оценки, шкала итогового оценивания (зачет)

Оценка	Описание
«зачтено»	Обучающийся демонстрирует достаточный уровень знания основного программного материала, необходимого для решения профессиональных задач, владеет научным языком; ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов; демонстрирует знание источников (литературы, понятийного аппарата и др.) и умение ими пользоваться
«не зачтено»	Обучающийся допускает при ответе на вопросы множественные ошибки принципиального характера; не может правильно ответить на большинство вопросов задачи и дополнительные вопросы

5. Процедура проведения промежуточной аттестации

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