

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

«Онкогенетика (адаптационная)»

Специальность: 31.08.30 Генетика
Направленность: Генетика

2025

Рабочая программа дисциплины «Онкогенетика (адаптационная)» 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	8
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.....	9
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины	12
Приложение А.....	13

1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Онкогенетика (адаптационная)» является формирование компетенций обучающегося, для осуществления профилактики, диагностики, лечения врожденных и (или) наследственных онкологических заболеваний

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Онкогенетика (адаптационная)» 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. Умеет 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	Контрольные вопросы Рефераты Ситуационные задачи Тестовые задания

	лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
--	--	--

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	Онкогенетика	Опухоли как генетические болезни соматических клеток. Роль соматических и генеративных мутаций в развитии опухолей. Наследственные синдромы, включающие злокачественные новообразования. Медико-генетическое консультирование при опухолях. Генетическая лабораторная диагностика опухолей	ПК-3

5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Трудоемкость (академических часов)
1	Онкогенетика	Теоретические основы онкогенетики. Характеристика онко- и протоонкогенов, их вклад в развитие онкогенеза - гены апоптоза, клеточной инвазии, неоангиогенеза, лекарственной устойчивости, противоопухолевого иммунитета и т.д. Наследственные и соматические мутации	2
2	Онкогенетика	Молекулярные механизмы лейкозогенеза. Лабораторные генетические исследования в онкологии и онкогематологии.	2
ИТОГО:			4

5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Онкогенетика	Генетика солидных опухолей. Особенности мутационного поражения генов, клиническая значимость для диагностики, прогнозирования течения, мониторингирования состояния опухолевого клона, минимальная остаточная болезнь.	Контрольные вопросы	8
2	Онкогенетика	Генетика лейкозов и лимфом. Генетические aberrации, стадирование, критерии ремиссии и эффективности терапии. Таргетная терапия.	Контрольные вопросы	6
3	Онкогенетика	Особенности генетического ландшафта при наследственных опухолевых синдромах	Контрольные вопросы	8
4	Онкогенетика	Синдромы хромосомной нестабильности как иллюстрация проявления соматических мутаций. Клинические проявления, лабораторная диагностика, предимплантационное тестирование. Мероприятия, снижающие риск возникновения опухолей	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	8

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
5	Онкогенетика	Наследственные опухолевые синдромы с преимущественным поражением ЖКТ. Лабораторная диагностика, особенности терапии опухолей	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
6	Онкогенетика	Наследственные раки молочной железы. Лабораторная диагностика, особенности терапии опухолей.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
7	Онкогенетика	Особенности медико-генетического консультирования при опухолевых синдромах	Ситуационные задачи	8
8	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при синдроме Линча.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
9	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при синдроме Гиппеля-Линдау.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
10	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при синдроме нейрофиброматозе.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
11	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при синдроме атаксии-телеангиэктазии.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
12	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при анемии Фанкони.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
13	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при синдроме пигментной ксеродерме.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
14	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при МЭН синдромах.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
15	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при ретинобластоме.	Контрольные вопросы Реферат Ситуационные задачи	6
16	Онкогенетика	Этиология, патогенез, клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование при синдроме Линча.	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 (академически х часов)
1	Онкогенетика	Подготовка к занятиям, работа с учебной литературой	Написание рефератов, контрольные вопросы, ситуационны е задачи, Тестовые задания	102
Подготовка к сдаче зачета				4
ИТОГО:				106

5.6.1. Темы рефератов

1. Синдром Линча
2. Наследственные формы рака молочной железы,
3. Синдром Пейтца Егерса,
4. Синдром Берта хога Дьюба,
5. Синдром Фрейзера

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Программа «Онкогенетика (адаптационная)» 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	Онкогенетика	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-ЗЗЕП
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-ЗЗЕП - Лицензионный договор № 49/2025-ЗЗЕП	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-ЗЗЕП	https://www.iprbookshop.ru/
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 260/2024-ЗЗЕП	https://www.books-up.ru/
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 278/2024-ЗЗЕП	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: - БД «Журналы России по медицине и здравоохранению»	1 год	- Лицензионный договор № 206/2024-ЗЗЕП	-

	- БД «Индивидуальные издания»		- Лицензионный договор № 44/2025-ЗЗЕП	
--	-------------------------------	--	---------------------------------------	--

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, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19 - 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:	Онкогенетика (адаптационная)

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. Умеет 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 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 стандартов медицинской помощи. Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	Контрольные вопросы Рефераты Ситуационные задачи Тестовые задания

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. Гены – супрессоры злокачественности это:

- А) Специфически активированные в процессе канцерогенеза фрагменты генома
- Б) Гены, прекращающие рост опухоли
- В) Гены, обнаруживаемые в клетках лишь на поздних этапах озлокачествления
- Г) Инактивированные мутантные варианты нормальных генов, регулирующих скорость нормального клеточного деления

Вопрос № 2. Злокачественная трансформация клеток связана

- А) со специфической вирусной инфекцией
- Б) со старением клеток
- В) с изменением характера репликации отдельных хромосом
- Г) с действием ионизирующей радиации
- Д) с экспрессией различных онкогенов

Вопрос № 3. В основе возникновения хромосомной нестабильности при синдромах Блума, анемии Фанкони, атаксии-телеангиактазии, пигментной ксеродермы лежат:

- А) неблагоприятные воздействия на клетки плода в раннем эмбриогене
- Б) неправильное расхождение хромосом при митозе
- В) модификационные изменения ДНК
- Г) мутации генов, кодирующих синтез белков веретена деления клеток
- Д) генная мутация, вызывающая дефект репарации ДНК

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 тем рефератов

ИД-1 ПК-3.1

1. Синдром Линча
2. Наследственные формы рака молочной железы
3. Синдром Пейтца Егерса
4. Синдром Берта хога Дьюба
5. Синдром Фрейзера

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. МЭН синдромы. Клиническая и лабораторно-генетическая диагностика, медико-генетическое консультирование.
2. Атаксия-телеангиэктазия. Клиническая и лабораторно-генетическая диагностика, медико-генетическое консультирование. Особенности гетерозиготных носителей
3. Синдромы хромосомной нестабильности. Клинико-генетическая характеристика
4. Наследственные опухолевые синдромы с преимущественным поражением ЖКТ.

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 семья евреев-ашкенази по прогнозу потомства. Женщина здорова, мужчина 25 лет. Долихоцефалия, - узкое лицо, гипоплазия скуловой кости, гипоплазия нижней и верхней челюсти, выступающий нос и уши. На

лице эритема в форме бабочки. Склеродермия. Сахарный диабет с 15 лет. Иммунодефицит. При цитогенетическом исследовании в крови обнаружены многочисленные хроматидные обмены. У младшего брата пациента в возрасте 17 лет диагностирован острый лейкоз.

Вопросы:

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

Ситуационная задача №2. На приеме женщина 33 лет. Множественные фолликуломы, триходискомы. В анамнезе спонтанный пневмоторакс. На рентгеновском исследовании многочисленные кисты легких. Мать женщины умерла в возрасте 45 лет от двухстороннего рака почки.

Вопросы:

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

Ситуационная задача №3. На приеме мальчик 15 лет. Вокруг глаз, носа, рта, на ушных раковинах локализуются множественные папулы, похожие на плоские бородавки темно-розового или коричневого цвета. В ЖКТ обнаруживаются множественные полипы. Незначительное снижение интеллекта. На первом году жизни появился фиброматоз десен. У старшей сестры больного 22 лет фиброаденоматоз молочных желез. У отца в возрасте 46 лет диагностирован рак щитовидной железы.

Вопросы:

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

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. Синдромы с онкопатологией. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование, современные возможности профилактики.
2. Теория Кнадсена.
3. Онкогены и гены супрессоры.
4. Синдромы с хромосомной нестабильностью, как модель формирования роли нарушений репарации в формировании злокачественных опухолей.
5. Основы возникновения хромосомной нестабильности при синдромах Блума, анемии Фанкони, атаксии-телеангиактазии, пигментной ксеродерме.
6. Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к проведению кариотипирования.
7. Современная генетическая классификация гемобластозов.
8. Факоматозы.
9. Методы первичной идентификации мутаций. Общие принципы, примеры.
10. Методы идентификации известных мутаций. Общие принципы, примеры.

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.

Мальчик 6 лет, направлен на консультацию из гематологической клиники, куда поступил с панцитопенией. При осмотре генетика рост 105 см вес 17 кг, гипоплазия 1 пальца, микрофтальмия, микрогнатия, широкая переносица, эпикант, гипоплазия наружных половых органов, крипторхизм. Пятна «кофе с молоком». Из анамнеза – частые бактериальные инфекции, рецидивирующий афтозный стоматит.

Вопросы:

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

Ситуационная задача №2.

Девочка, 4-х лет. Родители – выходцы с Западной Украины. Родилась с массой тела 2,5 кг при доношенной беременности. При осмотре рост 93,5 см. Умеренная микроцефалия. «Птичий» профиль, монголоидный разрез глаз, диспластичные уши, короткая шея, гипертелоризм. Небольшая задержка умственного развития. Частые тяжелые рецидивирующие респираторные инфекции. При иммунологическом обследовании снижение IgA, IgG2 и IgG4, агаммаглобулинемия.

Вопросы:

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

Ситуационная задача №3.

На приеме пациент 25 лет. У старшего брата в 35 лет выявлена колоректальная аденома. Отец пациента скончался от неполипозного колоректального рака в возрасте 48 лет. Бабушка по отцовской линии скончалась в возрасте 38 лет от рака эндометрия.

Вопросы:

1. Предположите наиболее вероятный диагноз в семье. Обоснуйте поставленный Вами диагноз.
2. Составьте и обоснуйте план обследования пациента для оценки риска возникновения колоректального рака.
3. Какова тактика дальнейшего ведения пациента в зависимости от результатов обследования. Обоснуйте свой выбор.
4. Проведите медико-генетическое консультирование в зависимости от результатов обследования?

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

	преодолевают 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.