


Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

УТВЕРЖДЕНО

Ученым советом Института медицины,
экологии и физической культуры УлГУ

Протокол № 13/326 от 27 июня 2023 г.

Председатель  В.И. Мидленко
(подпись, расшифровка подписи)



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина	Медицинская генетика
Факультет	Последипломного медицинского и фармацевтического образования
Кафедра	Педиатрии
Курс	2

Специальность ординатуры 31.08.19 - Педиатрия

Форма обучения очная

Дата введения в учебный процесс УлГУ: «1» сентября 2023 г.

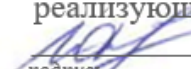

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № 1 от 30.08.2024г.


Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № _____ от _____ 20____ г.

Программа актуализирована на заседании кафедры: протокол № _____ от _____ 20____ г.

Сведения о разработчиках:

ФИО	Кафедра	Должность, уч. степень, звание
Стенюшкина Мария Анатольевна	Педиатрии	Ассистент

СОГЛАСОВАНО	СОГЛАСОВАНО
Заведующий кафедрой, реализующей дисциплину  / Соловьева И.Л. <i>подпись</i> / <i>расшифровка подписи</i> 26 июня 2023г.	Заведующий выпускающей кафедрой  / Соловьева И.Л. <i>подпись</i> / <i>расшифровка подписи</i> 26 июня 2023г.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

Цели освоения дисциплины: подготовка квалифицированного врача-специалиста педиатра, обладающего системой общекультурных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях: первичной медико-санитарной помощи; неотложной; скорой, в том числе специализированной, медицинской помощи; а также специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи.

Задачи освоения дисциплины:


1. Сформировать обширный и глубокий объем базовых, фундаментальных медицинских знаний, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-специалиста педиатра обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии детского возраста, имеющего углубленные знания смежных дисциплин.
3. Сформировать умения в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов.
4. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной лечебно-диагностической деятельности, умеющего провести дифференциально-диагностический поиск, оказать в полном объеме медицинскую помощь, в том числе при urgentных состояниях, провести профилактические и реабилитационные мероприятия по сохранению жизни и здоровья во все возрастные периоды жизни пациентов, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
5. Подготовить врача-специалиста, владеющего навыками и врачебными манипуляциями по педиатрии и общеврачебными манипуляциями по оказанию сложной и неотложной помощи.
6. Сформировать и совершенствовать систему общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу свободно ориентироваться в вопросах организации и экономики здравоохранения, страховой медицины, медицинской психологии.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к вариативной части (элективная дисциплина) профессионального блока дисциплин (Б1.В.ДВ.01.01) учебного плана освоения образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации по специальности 31.08.19. «Педиатрия».

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами, формирующие компетенции - ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3:

Педиатрия (ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
Патология (ОПК-6)

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

Медицинская генетика (ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3)

Фтизиатрия (ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-4)

Производственная клиническая практика (базовая) ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3

Производственная клиническая практика (вариативная) ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3

Последующие Дисциплины, обеспечивающие дальнейшее освоение формируемых компетенций

Медицинская генетика (ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2)

Фтизиатрия (ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2)

Производственная клиническая практика (базовая) ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3


Производственная клиническая практика (вариативная) ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3

государственная итоговая аттестация ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ПК-1, ПК-2, ПК-3


3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Изучение дисциплины «Дерматология» направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций


Код и наименование реализуемой компетенции	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с индикаторами достижения компетенций
ОПК-4 Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	ОПК-4.1. Знает этиологию и патогенез, патоморфологию, клиническую картину, классификацию, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний и (или) состояний. ОПК-4.2. Знает методику осмотра и

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		


	<p>обследования пациентов</p> <p>ОПК-4.3. Умеет проводить обследование пациентов с заболеваниями и (или) состояниями, требующими оказания медицинской помощи в соответствии с действующим порядком оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>ОПК-4.4. Умеет интерпретировать и анализировать результаты обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями, требующими оказания медицинской помощи</p> <p>ОПК-4.5. Умеет устанавливать ведущий синдром и предварительный диагноз заболевания и (или) состояния, с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>
ОПК-5 Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его	ОПК-5.1. Назначает лечебноохранительный режим, выбирает место и вид лечения с учетом

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		


эффективность и безопасность	<p>тяжести состояния пациента</p> <p>ОПК-5.2. Осуществляет подбор лекарственных средств, выбор определенной лекарственной формы, пути введения и рациональную замену препаратов с учетом состояния пациента</p> <p>ОПК-5.3. Прогнозирует побочные эффекты лекарственных средств и осуществляет их профилактику</p> <p>ОПК-5.4. Осуществляет контроль эффективности и безопасности назначенного лечения на всех этапах его выполнения</p>
ОПК-6 Способен проводить и контролировать мероприятия по медицинской реабилитации при заболеваниях и (или) состояниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов	<p>ОПК-6.1. Реализовывает мероприятия медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалида в рамках первично медико-санитарной помощи</p> <p>ОПК-6.2. Осуществляет контроль эффективности реабилитационных мероприятий и прогноза, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалида в рамках первичной медико-санитарной помощи</p> <p>ОПК-6.3. Проводит оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность в зависимости от степени функциональных нарушений.</p>
ПК-1 Клинико-диагностическое обследование для постановки диагноза в педиатрической практике	<p>ПК-1.1 Получение данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком Сбор анамнеза жизни ребенка Получение информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте) Получение информации о профилактических прививках Сбор анамнеза заболевания Оценивание состояния и самочувствия ребенка</p> <p>ПК-1.2 Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей Интерпретировать результаты</p>

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

	<p>инструментального обследования детей по возрастно-половым группам Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам ПК-1.3 Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи Направление детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи Направление детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи ПК-1.4 Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям Оценка клинической картины болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям ПК-1.5 Проведение дифференциального диагноза с другими болезнями и постановка диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>
<p>ПК-2 Лечебно-диетические мероприятия и их контроль в динамике при оказании медицинской помощи</p>	<p>ПК 2.1 Разработка плана лечения болезней и состояний ребенка Назначение медикаментозной терапии ребенку Назначение немедикаментозной терапии ребенку Назначение диетотерапии ребенку Формирование у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению Выполнение рекомендаций по назначению</p>

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

	<p>медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами</p> <p>ПК-2.2 Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий для восстановления дыхания и сердечной деятельности)</p> <p>Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента</p> <p>ПК-2.3 Оценка эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей</p>
ПК-3 Реабилитация и восстановление в педиатрической практике. Контроль эффективности программы реабилитации.	<p>ПК-3.1 Определение нарушений в состоянии здоровья детей, приводящих к ограничению их жизнедеятельности</p> <p>Направление детей с нарушениями, приводящими к ограничению их жизнедеятельности, в службу ранней помощи</p> <p>Направление детей с нарушениями, приводящими к ограничению их жизнедеятельности, в медицинские организации, оказывающие паллиативную медицинскую помощь детям</p> <p>Направление детей с нарушениями, приводящими к ограничению их жизнедеятельности, для прохождения медико-социальной экспертизы</p> <p>Контроль выполнения индивидуальной программы реабилитации детей-инвалидов, составленной врачом по медико-социальной экспертизе</p> <p>Контроль выполнения медицинских мероприятий по реабилитации длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями</p> <p>ПК-3.2 Выбор врачей-специалистов, участвующих в проведении реабилитационных мероприятий среди длительно и часто болеющих детей и детей с хроническими заболеваниями</p> <p>Назначение санаторно-курортного лечения длительно и часто болеющим детям и детям с хроническими заболеваниями</p> <p>ПК-3.3 Проведение оценки эффективности и безопасности реализации реабилитации длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями и детей-инвалидов</p> <p>Проведение оценки эффективности и безопасности реализации санаторно-курортного лечения длительно и часто болеющих детей и детей с хроническими заболеваниями</p>

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

4. ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Объем дисциплины в зачетных единицах (всего) 2


4.2. Объем дисциплины по видам учебной работы (в часах) 72

Вид учебной работы	Количество часов (форма обучения очная)			
	Всего по плану	В т.ч. по семестрам		
		1	2	3
1	2	3	4	5
Контактная работа обучающихся с преподавателем в соответствии с УП	24	24	-	
Аудиторные занятия:				
Лекции	2	2	-	
Семинары и практические занятия	22	22	-	
Самостоятельная работа	12	12	-	
Форма текущего контроля знаний и контроля самостоятельной работы: тестирование, реферат и др.(не менее 2 видов)	Тестирование Реферат Опрос	Тестирование Реферат Опрос	-	
Виды промежуточной аттестации (дифференцированный зачет, зачет)	Зачет	Зачёт	-	
Всего часов по дисциплине	36	36	-	

4.3. Содержание дисциплины (модуля.) Распределение часов по темам и видам учебной работы:

Форма обучения очная.

Название разделов и тем	Всего	Виды учебных занятий			Форма текущего контроля знаний
		Аудиторные занятия		Самостоятельная работа	
		Лекции	Практические занятия, семинары		
1	2	3	4	5	6


Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	6	-	4	2	Тестирование Опрос Заслушивание реферата
Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.	6	-	4	2	Тестирование Опрос Заслушивание реферата
Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы	6	-	4	2	Тестирование Опрос Заслушивание реферата
Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.	6	-	4	2	Тестирование Опрос Заслушивание реферата
Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации	6	1	3	2	Тестирование Опрос Заслушивание реферата
Тема 6. Хромосомные болезни.	6	1	3	2	Тестирование Опрос Заслушивание реферата
Всего	36	2	22	12	

5.СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.

Содержание темы

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

Определение предмета как клинической и профилактической дисциплины. Задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Связь с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Эволюционное накопление патологических мутаций в человеческих популяциях — как главная концепция медицинской генетики. Эволюция генотипа человека. Роль наследственности и среды в развитии патологии. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Наследственность и клиническая картина. Генетические основы гомеостаза. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии. Наследственная патология в популяциях. Мутационный процесс как источник наследственных болезней.

Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.


Содержание темы

Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Особенности клинического осмотра и физикального обследования больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. Выявление врожденных пороков. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Общие и специфические морфогенетические варианты. Врожденные пороки развития. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Клиническая значимость явлений неполной пенетрантности и варьирующей экспрессивности в структуре причин клинического разнообразия этиологически единых форм наследственной патологии. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод. Его суть, возможности, применение. Критерии разных типов наследования. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.

Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы

Содержание темы

Болезнь Вильсона-Коновалова. Общие принципы патогенеза. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика. Торсионная дистония. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика. Болезнь Жиль-де-ля Туретта. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях с поражением экстрапирамидной системы.

Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.

Содержание темы

Прогрессирующие мышечные дистрофии: миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина.

Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. Невральные амиотрофии.

Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Медико-генетическое консультирование при наследственных нервно-мышечных заболеваниях.

Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации

Содержание темы

Атаксия Фридрейха. Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар и др.

Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях спиноцеребеллярных дегенерациях.

Тема 6. Хромосомные болезни.

Содержание темы

Хромосомные синдромы по аутосомам: синдром Дауна и др., по половым хромосомам:

Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера и др., микроделяционные синдромы.

Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.

Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных хромосомных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Медико-генетическое консультирование при наследственных хромосомных заболеваниях.


6. ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКИХ И СЕМИНАРСКИХ ЗАНЯТИЙ

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.

Форма проведения – практическое занятие

Вопросы по теме:

- Задачи медицинской генетики.
- Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача.
- Наследственность и здоровье.
- Изменчивость наследственных признаков как основа патологии.
- Эволюционное накопление патологических мутаций в человеческих популяциях — как главная концепция медицинской генетики
- Этиология наследственных болезней.
- Классификация наследственных болезней.
- Наследственность и клиническая картина.
- Генетические основы гомеостаза.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

- Мутационный процесс как источник наследственных болезней.

Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.

Форма проведения – практическое занятие

Вопросы по теме:

- Общая и частная семиотика наследственной патологии.
- Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
- Особенности клинического осмотра и физикального обследования больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.
- Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза.
- Общие и специфические морфогенетические варианты.
- Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней.
- Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод. Его суть, возможности, применение.
- Критерии разных типов наследования.
- Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней.
- Общие принципы лечения наследственных болезней.

Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы

Форма проведения – практическое занятие

Вопросы по теме:


- Болезнь Вильсона-Коновалова. Общие принципы патогенеза. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Торсионная дистония. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Методы лечения, профилактика.
- Болезнь Жиль-де-ля Туретта. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях с поражением экстрапирамидной системы.

Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.

Форма проведения – практическое занятие

Вопросы по теме:

- Прогрессирующие мышечные дистрофии: миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина.
 - Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. Невральные амиотрофии.
 - Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. --
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

- Медико-генетическое консультирование при наследственных нервно-мышечных заболеваниях.

Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации

Форма проведения – практическое занятие

Вопросы по теме:

- Атаксия Фридрейха. Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар и др. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных заболеваниях спиноцеребеллярных дегенерациях.

Тема 6. Хромосомные болезни.


Форма проведения – практическое занятие

Вопросы по теме:

- Хромосомные синдромы по аутосомам: синдром Дауна и др., по половым хромосомам: Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера и др., микроделеционные синдромы.
- Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины.
- Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных хромосомных болезней и его причины.
- Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.
- Медико-генетическое консультирование при наследственных хромосомных заболеваниях .

7. ТЕМАТИКА КУРСОВЫХ, КОНТРОЛЬНЫХ РАБОТ, РЕФЕРАТОВ

1. Перечислите методы пренатальной диагностики.
2. Охарактеризуйте особенности прогрессирующих мышечных дистрофий.
3. Охарактеризуйте особенности синдрома Штурге-Вебера.
4. Назовите показания для проведения медико-генетического консультирования.
5. Назовите инвазивные методы пренатальной диагностики и для чего они используются?
6. Назовите особенности осмотра и физикального обследования пациентов при подозрении на наследственную патологию.
7. Перечислите особенности клинических проявлений наследственной патологии.
8. Какова роль наследственности и среды в развитии наследственных заболеваний?
9. **Критерии оценки выполнения реферата, конспекта беседы**
10. **Оценка «отлично»** - материал изложен логически правильно в доступной форме с наглядностью (презентации, фото, плакаты). При написании работы были использованы современные литературные источники (более 5, в том числе монографии и периодические издания).
11. **Оценка «Хорошо»** - материал изложен не достаточно полно, при подготовке работы были использованы периодические издания старых лет выпуска и интернет. Использован наглядный материал в недостаточном объеме.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

12. **Оценка «Удовлетворительно»** - тема раскрыта слабо, односторонне. При подготовке работы был использован только интернет и/или 1-2 периодические издания. Наглядность не использована или подобрана не правильно.
13. **Оценка «Неудовлетворительно»** - порученный реферат (беседа) не выполнен или подготовлен и доложен небрежно (тема не раскрыта, наглядности нет).

9. ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЗАЧЕТУ

Приводится нумерованный список вопросов к зачету/дифференцированному зачету.

14. Назовите основные задачи медицинской генетики.
15. Назовите основные методы диагностики наследственных заболеваний.
16. Охарактеризуйте клинико-генеалогический метод.
17. Дайте определение клинического полиморфизма.
18. Каков риск наследственной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования?
19. Что изучает популяционная генетика?
20. Какова причина врожденных пороков развития?
21. Перечислите малые аномалии развития.
22. Назовите методы профилактики наследственных заболеваний.
23. В чем суть медико-генетического консультирования?
24. Назовите основные методы лечения наследственных болезней.
25. Назовите классификацию генных болезней.

Критерии оценки выполнения реферата, конспекта беседы

Оценка «отлично» - материал изложен логически правильно в доступной форме с наглядностью (презентации, фото, плакаты). При написании работы были использованы современные литературные источники (более 5, в том числе монографии и периодические издания).


Оценка «Хорошо» - материал изложен не достаточно полно, при подготовке работы были использованы периодические издания старых лет выпуска и интернет. Использован наглядный материал в недостаточном объеме.

Оценка «Удовлетворительно» - тема раскрыта слабо, односторонне. При подготовке работы был использован только интернет и/или 1-2 периодические издания. Наглядность не использована или подобрана не правильно.

Оценка «Неудовлетворительно» - порученный реферат (беседа) не выполнен или подготовлен и доложен небрежно (тема не раскрыта, наглядности нет).

10. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩИХСЯ


Содержание, требования, условия и порядок организации самостоятельной работы обучающихся с учетом формы обучения определяются в соответствии с «Положением об организации самостоятельной работы обучающихся»,

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

утвержденным Ученым советом УлГУ (протокол №8/268 от 26.03.2019).

Форма обучения очная.

Название разделов и тем	Вид самостоятельной работы	Объем в часах	Форма контроля
Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	4	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	4	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 5. Наследственные спиноцеребеллярные дегенерации	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование
Тема 6. Хромосомные болезни.	Проработка учебного материала, решение задач, подготовка к сдаче зачета	2	Проверка решения задач, тестирование, собеседование

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф-Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика»		

11. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

а) Список рекомендуемой литературы

Основная литература

1. Кильдиярова Р.Р., Детские болезни [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Р. Р. Кильдияровой - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 832 с. - ISBN -- - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429488.html>
2. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>

Дополнительная


1. Кильдиярова Р.Р., Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра / Кильдиярова Р.Р. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-4385-9 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970443859.html>
2. Педиатрия [Электронный ресурс] : журнал им. Г.Н. Сперанского : научно-практический журнал / Междунар. фонд охраны здоровья матери и ребенка. - Москва, 2017-2020. - ISSN 0031-403X. - Режим доступа: <https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>
3. Интерпретация лабораторных данных у детей и взрослых [Текст] : руководство для студентов, клин. ординаторов, клин. интернов, врачей-лаборантов, практик. врачей / под ред. А. И. Кусельмана; УлГУ, ИМЭиФК. - 2-е изд., испр. и доп. - Ульяновск : УлГУ, 2014. - 260 с. - Библиогр.: с. 245-246. - б/п. - URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/45>
4. Филатов, Н. Ф. Семиотика и диагностика детских болезней / Н. Ф. Филатов. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 490 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-06331-8. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/411537>

Учебно-методическая

1. Стенюшкина М. А. Учебно-методические рекомендации к практическим занятиям и организации самостоятельной работы ординаторов по дисциплине «Медицинская генетика» для специальности 31.08.19 «Педиатрия» очной формы обучения / М. А. Стенюшкина; УлГУ, ИМЭиФК. - Ульяновск : УлГУ, 2019. - Загл. с экрана; Неопубликованный ресурс. - Электрон. текстовые дан. (1 файл : 328 КБ). - Текст : электронный. <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/6239>

Согласовано:

И. Библиотечкари / Мартюшкина С.Н.
 Должность сотрудника научной библиотеки ФИО подпись дата

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

б) Программное обеспечение

Система «Антиплагиат.ВУЗ»
 ОС Microsoft Windows
 Microsoft Office 2016
 Мой Офис Стандартный
 Автоматизированная информационная система «Витакор РМИС»
 Statistica Basic Academic for Windows 13

в) Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы

1. Электронно-библиотечные системы:

1.1. IPRbooks : электронно-библиотечная система : сайт / группа компаний Ай Пи Ар Медиа. - Саратов, [2021]. – URL: <http://www.iprbookshop.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.2. ЮРАЙТ : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Электронное издательство ЮРАЙТ. – Москва, [2021]. - URL: <https://urait.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.3. Консультант студента : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Политехресурс. – Москва, [2021]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.4. Консультант врача : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Высшая школа организации и управления здравоохранением-Комплексный медицинский консалтинг. – Москва, [2021]. – URL: <https://www.rosmedlib.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.5. Большая медицинская библиотека : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Букап. – Томск, [2021]. – URL: <https://www.books-up.ru/ru/library/>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.6. Лань : электронно-библиотечная система : сайт / ООО ЭБС Лань. – Санкт-Петербург, [2021]. – URL: <https://e.lanbook.com>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

1.7. Znanium.com : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Знаниум. - Москва, [2021]. - URL: <http://znanium.com>. – Режим доступа : для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.8. Clinical Collection : коллекция для медицинских университетов, клиник, медицинских библиотек // EBSCOhost : [портал]. – URL: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/search/advanced?vid=1&sid=9f57a3e1-1191-414b-8763-e97828f9f7e1%40sessionmgr102>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

1.9. Русский язык как иностранный : электронно-образовательный ресурс для иностранных студентов : сайт / ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа». – Саратов, [2021]. – URL: <https://ros-edu.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

2. КонсультантПлюс [Электронный ресурс]: справочная правовая система. /ООО «Консультант Плюс» - Электрон. дан. - Москва : КонсультантПлюс, [2021].

3. Базы данных периодических изданий:


3.1. База данных периодических изданий : электронные журналы / ООО ИВИС. - Москва, [2021]. – URL: <https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

3.2. eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека : сайт / ООО Научная Электронная Библиотека. – Москва, [2021]. – URL: <http://elibrary.ru>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный

3.3. «Grebennikov» : электронная библиотека / ИД Гребенников. – Москва, [2021]. – URL: <https://id2.action-media.ru/Personal/Products>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

4. Национальная электронная библиотека : электронная библиотека : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры РФ ; РГБ. – Москва, [2021]. – URL: <https://нэб.рф>. – Режим доступа : для пользователей научной библиотеки. – Текст : электронный.

5. SMART Imagebase // EBSCOhost : [портал]. – URL: <https://ebsco.smartimagebase.com/?TOKEN=EBSCO-1a2ff8c55aa76d8229047223a7d6dc9c&custid=s6895741>. – Режим доступа : для авториз.

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

пользователей. – Изображение : электронные.

6. Федеральные информационно-образовательные порталы:

6.1. [Единое окно доступа к образовательным ресурсам](http://window.edu.ru/) : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://window.edu.ru/>. – Текст : электронный.

6.2. [Российское образование](http://www.edu.ru) : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://www.edu.ru>. – Текст : электронный.


7. Образовательные ресурсы УлГУ:

7.1. Электронная библиотека УлГУ : модуль АБИС Мега-ПРО / ООО «Дата Экспресс». – URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Web>. – Режим доступа : для пользователей научной библиотеки. – Текст : электронный.

Согласовано:
Зам. начальника УИТТ

Клочкова А.В.



Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

11. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

Учебная аудитория 1 кафедра педиатрии для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации

Помещение укомплектовано комплектом ученической мебели на 20 посадочных мест.

Технические средства:

1. доска аудиторная,
2. рабочее место преподавателя
3. ноутбук

Лабораторное оборудование:

- 1.негатоскоп рентгеновский медицинский «Нега-Н-РМ-03» однокадровый
- 2.компьютерный томограф (оборудование клиники)
- 3.МРТ (оборудование клиники)
4. Иммуноферментные анализаторы (оборудование клиники)

Информационные стенды

Компьютер, доступ к интернету отсутствуют.

Учебная аудитория 230 1 корпус Набережной реки Свияга для самостоятельной работы студентов, Wi-Fi с доступом к ЭИОС, ЭБС. Компьютерный класс укомплектованный специализированной мебелью на 32 посадочных мест и техническими средствами обучения (16 персональных компьютеров) с доступом к сети «Интернет», ЭИОС, ЭБС.


Отдел обслуживания Института медицины, экологии и физической культуры, аудитории 22, 22а 2 корпус Набережной реки Свияга с зоной для самостоятельной работы, Wi-Fi с доступом к ЭИОС, ЭБС. Аудитория укомплектована специализированной мебелью на 42 посадочных места и оснащена компьютерной техникой с доступом к сети «Интернет», ЭИОС, ЭБС.

12. СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ


В случае необходимости, обучающимся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья (по заявлению обучающегося) могут предлагаться одни из следующих вариантов восприятия информации с учетом их индивидуальных психофизических особенностей:

– для лиц с нарушениями зрения: в печатной форме увеличенным шрифтом; в форме электронного документа; в форме аудиофайла (перевод учебных материалов в аудиоформат); в печатной форме на языке Брайля; индивидуальные консультации с привлечением тифлосурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации;

– для лиц с нарушениями слуха: в печатной форме; в форме электронного документа; видеоматериалы с субтитрами; индивидуальные консультации с привлечением сурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации;

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф – Рабочая программа по дисциплине		

– для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата: в печатной форме; в форме электронного документа; в форме аудиофайла; индивидуальные задания и консультации.

Разработчик _____  _____ ассистент Стенюшкина М.А.