

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ  
ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное  
образовательное учреждение высшего образования  
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный  
университет им. Н.И. Лобачевского»**

Институт биологии и биомедицины  
(факультет / институт / филиал)

---

УТВЕРЖДЕНО  
решением УС ННГУ  
протокол от  
«03» июня 2020 г. № 6

УТВЕРЖДЕНО  
решением президиума УС ННГУ  
протокол от  
«20» апреля 2021 г. № 1

Рабочая программа дисциплины (модуля)

**Тератология и медицинская генетика**  
(наименование дисциплины (модуля))

---

Уровень высшего образования

**Специалитет**

Направление подготовки / специальность

**31.05.01 Лечебное дело**

Квалификация (степень)

**Врач-лечебник**

Форма обучения

**Очная**

г. Нижний Новгород

2020

## 1. Место и цели дисциплины (модуля) в структуре ОПОП

Дисциплина относится к вариативной части Блока 1 «Дисциплины, модули» Б1.В.ДВ.02.02 ОПОП по специальности 31.05.01 Лечебное дело. Дисциплина преподаётся в 10 семестре.

Трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётных единицы.

**Целями освоения дисциплины «Тератология и медицинская генетика» являются:**

В результате базовой общемедицинской подготовки по тератологии и медицинской генетике должны быть сформированы врачебное мышление, знания материальных основ наследственности, принципов и методов генетических технологий, знания диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний и врождённых пороков развития.

**2. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников)**

Таблица 1

| <b>Формируемые компетенции (код компетенции)</b>  | <b>Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), характеризующие этапы формирования компетенций</b>  |
|---|--|
| ПК-5 - готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания | <b>Знать:</b><br>приемы и методы сбора и анализа жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания<br><b>Уметь:</b><br>осуществлять сбор и анализ жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания<br><b>Владеть:</b><br>навыками сбора и анализа жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания |
| ПК-9 - готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара   | <b>Знать:</b><br>принципы и особенности ведения и лечения пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара<br><b>Уметь:</b><br>осуществлять ведение и лечение пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и  |

|  |   |
|--|---|
|  | <p>условиях дневного стационара</p> <p><b>Владеть:</b></p> <p>навыками ведения и лечения пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара</p>  |
| <p>ПК-15 - готовность к обучению пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> | <p><b>Знать:</b></p> <p>основные понятия, приемы и методы обучения населения основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера и навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> <p><b>Уметь:</b></p> <p>применять различные приемы и методы обучения населения основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера и навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> <p><b>Владеть:</b></p> <p>навыками обучения населения основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера и навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> |

### 3. Структура и содержание дисциплины (модуля) «Тератология и медицинская генетика»

Объем дисциплины (модуля) составляет 2 зачетных единицы, предусмотрено 72 учебных часа, из которых 37 часов составляет контактная работа обучающегося с преподавателем (8 часов занятия лекционного типа, 28 часов практические занятия и 1 час мероприятия промежуточной аттестации), 35 часа самостоятельной работы обучающегося.

Таблица 2

#### Содержание дисциплины (модуля) Тератология и медицинская генетика

| Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине | Всего<br>о<br>(часы) | В том числе   |                      |                       |                                 |       | Самостоятельная работа обучающегося, |
|--|----------------------|---|----------------------|-----------------------|---------------------------------|-------|--------------------------------------|
|  |                      | Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы, из них |                      |                       |                                 |       |                                      |
|  |                      | Занятия лекционного   | Занятия семинарского | Занятия практического | Контроль самостоятельной работы | Всего |                                      |

| <b>(модулю)</b>  | <b>Очная</b> | <b>Очная</b> | <b>Очная</b> | <b>Очная</b> | <b>Очная</b> | <b>Очная</b> | <b>Очная</b> |
|--|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|
| Введение в медицинскую генетику и тератологию. Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.                    | 7            | 1            |              | 2            |              | 3            | 4            |
| Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. | 12           | 2            |              | 4            |              | 6            | 6            |
| Медико-генетическое консультирование беременных. Проблемы фетологии. Пренатальная диагностика: методы.   | 9            | 1            |              | 4            |              | 5            | 4            |
| Частная тератология. Основные ВПР органов и систем. Хромосомные болезни и генные синдромы.   | 13           | 1            |              | 6            |              | 7            | 6            |
| Методы диагностики наследственных  | 10           | 1            |              | 6            |              | 7            | 3            |

|  |    |   |  |    |   |    |    |
|--|----|---|--|----|---|----|----|
| болезней: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.                            |    |   |  |    |   |    |    |
| Общие принципы и подходы к лечению наследственных патологий. Симптоматическая, патогенетическая, этиологическая терапия. | 11 | 1 |  | 4  |   | 5  | 6  |
| Профилактика наследственной патологии. Виды, направления и уровни профилактики ВПР и наследственных болезней.            | 9  | 1 |  | 2  |   | 3  | 6  |
| КСР  | 1  |   |  |    | 1 | 1  |    |
| <b>Промежуточная аттестация – зачет</b>  |    |   |  |    |   |    |    |
| <b>Итого</b>   | 72 | 8 |  | 28 | 1 | 37 | 35 |

Практические занятия организуются, в том числе в форме практической подготовки, которая предусматривает участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

Практическая подготовка предусматривает: *(указать, каким образом и в каких формах организована – выполнение проекта, решение прикладной задачи кейса, деловой игры, тренингов, работа на симуляторе – по профилю профессиональной деятельности и направленности образовательной программы).*

На проведение практических занятий (семинарских занятий /лабораторных работ) в форме практической подготовки отводится 30 часов

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем ОПОП:

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий;
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов;
- диагностика неотложных состояний;
- диагностика беременности;
- проведение экспертизы временной нетрудоспособности и участие в иных видах медицинской экспертизы;
- оказание первичной врачебной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара;
- оказание первичной врачебной медико-санитарной помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи;
- участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;
- оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;
- участие в проведении медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения;
- формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
- обучение пациентов основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, способствующим профилактике возникновения заболеваний и укреплению здоровья.
- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;
- создание в медицинских организациях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала;
- ведение медицинской документации в медицинских организациях;
- организация проведения медицинской экспертизы;
- участие в организации оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;
- соблюдение основных требований информационной безопасности;
- анализ научной литературы и официальных статистических обзоров, участие в проведении статистического анализа и публичное представление полученных результатов;
- участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач в области здравоохранения по диагностике, лечению, медицинской реабилитации и профилактике.

- компетенций:

ПК-5 - готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

ПК-9 - готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара

ПК-15 - готовность к обучению пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках семинарских и практических занятий. Промежуточная аттестация осуществляется на зачете в 10-м семестре.

#### **4. Образовательные технологии**

В процессе освоения курса используются следующие образовательные технологии: лекции с использованием мультимедийных средств поддержки образовательного процесса; лекции с проблемным изложением учебного материала; регламентированная самостоятельная деятельность студентов; семинары, фронтальные и индивидуальные опросы, на практических занятиях отрабатываются практические умения и базовые навыки работы с современным оборудованием, подготовка и защита реферата, написание и защита истории болезни, тестирование.

Промежуточной аттестацией является зачет в 10 семестре.

#### **5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся**

В рамках темы «Самостоятельная работа обучающихся» включает работу в библиотеке, в учебных аудиториях кафедры, в отделении вспомогательных репродуктивных технологий стационара и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет для подготовки к устному опросу и групповой дискуссии, проводимым в ходе практических и самостоятельных работ, а также оформление истории болезни, написании реферата.

##### **5.1. Методические указания для обучающихся**

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на лекциях и занятиях практического типа (согласно таблице Содержание дисциплины) и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет, а также подготовка обучающимися рефератов.

Цель самостоятельной работы - подготовка современного компетентного специалиста и формирование способностей и навыков к непрерывному самообразованию и профессиональному совершенствованию.

Самостоятельная работа является наиболее деятельным и творческим процессом, который выполняет ряд дидактических функций: способствует формированию диалектического мышления, вырабатывает высокую культуру умственного труда, совершенствует способы организации познавательной деятельности, воспитывает ответственность, целеустремленность, систематичность и последовательность в работе студентов, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело.

- ***Изучение понятийного аппарата дисциплины.***

Вся система индивидуальной самостоятельной работы должна быть подчинена усвоению понятийного аппарата, поскольку одной из важнейших задач подготовки современного грамотного специалиста является овладение и грамотное применение профессиональной терминологии. Лучшему усвоению и пониманию дисциплины помогут учебники, монографии, справочники и интернет ресурсы, указанные в списке литературы.

- ***Самостоятельная работа студента в аудиторное время:***

включает интерпретацию результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.

- ***Изучение тем самостоятельной подготовки и подготовка реферата.***

Особое место отводится самостоятельной проработке студентами отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине. В ходе самостоятельной работы студенты пишут реферат и защищают его на занятии, что способствует увеличению объема знаний, выработке умений и навыков всестороннего овладения способами и приемами профессиональной деятельности.

- ***Работа над основной и дополнительной литературой***

Изучение рекомендованной литературы следует начинать с учебников и учебных пособий, затем переходить к научным монографиям и материалам периодических изданий.

Студент должен уметь самостоятельно подбирать необходимую для учебной и научной работы литературу. При этом следует обращаться к предметным каталогам и библиографическим справочникам, которые имеются в библиотеках.

Для аккумуляции информации по изучаемым темам рекомендуется формировать личный архив, а также каталог используемых источников, что может использоваться не только в рамках данного курса, но и для последующей подготовке к итоговой аттестации на выпускном курсе.

- ***Самоподготовка к практическим занятиям***

При подготовке к практическому занятию необходимо помнить, что данная дисциплина тесно связана с ранее изучаемыми дисциплинами.

На практических занятиях студент должен уметь последовательно излагать свои мысли и аргументировано их отстаивать.

Для достижения этой цели необходимо:

- 1) ознакомиться с соответствующей темой программы изучаемой дисциплины;
- 2) осмыслить круг изучаемых вопросов и логику их рассмотрения;
- 3) изучить рекомендованную учебно-методическим комплексом литературу по данной теме, составить конспект; ознакомиться с нормативными документами;
- 4) тщательно изучить лекционный материал;
- 5) ознакомиться с вопросами очередного практического занятия;



б) подготовить сообщение по каждому из вынесенных на практическое занятие вопросу.

Изучение вопросов очередной темы требует глубокого усвоения теоретических основ дисциплины, раскрытия сущности основных положений, проблемных аспектов темы и анализа фактического материала.

При презентации материала на практическом занятии можно воспользоваться следующим алгоритмом изложения темы: название, актуальность исследования, цели и задачи предмета исследования, оценка современного состояния вопроса, используемые материалы и методы исследования, выводы, перспективы развития и возможности внедрения. Время доклада – 7-10 минут. Презентация должна быть выполнена в программе PowerPoint. Презентация должна быть хорошо иллюстрирована (рисунками, схемами, таблицами), логически согласована с докладом. Желательно свободное изложение доклада без зачитывания печатного текста.

- ***Самостоятельная работа студента при подготовке к зачету.***

Промежуточной формой контроля успеваемости студентов является зачет.

Для успешного прохождения промежуточной аттестации рекомендуется в начале семестра изучить перечень вопросов к зачету по данной дисциплине, а также использовать в процессе обучения материалы, разработанные в ходе подготовки к практическим занятиям. Это позволит в процессе изучения тем сформировать более правильное и обобщенное видение существа того или иного вопроса за счет:

- 1) уточняющих вопросов преподавателю;
- 2) подготовки докладов по отдельным темам, наиболее заинтересовавшие студента;
- 3) самостоятельного уточнения вопросов на смежных дисциплинах;
- 4) углубленного изучения вопросов темы по учебным пособиям.

- ***Изучение сайтов по темам дисциплины в сети Интернет***

Ресурсы Интернет являются одним из альтернативных источников быстрого поиска требуемой информации. Их использование возможно для получения основных и дополнительных сведений по изучаемым материалам.

Самостоятельная работа по освоению материала проводится к практическим занятиям семинарского типа (лабораторные занятия не предусмотрены) с привлечением конспектов лекций, знаний, полученных на предыдущих практических занятиях, основной и дополнительной литературы по всем темам курса. Кроме того, самостоятельная работа студентов по разделам включает подготовку к устным опросам и семинарским занятиям.

В процессе семинарского занятия преподаватель проводит устный опрос по изучаемой теме или дает вопросы для письменной контрольной работы.

В рамках темы «Самостоятельная работа обучающихся» включает работу в библиотеке, в учебных аудиториях кафедры и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет для подготовки к устному опросу и групповой дискуссии, проводимым в ходе практических и самостоятельных работ, написанию реферата.

**6. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), включающий:**

**6.1 Перечень компетенций выпускников образовательной программы с указанием результатов обучения (знаний, умений, владений), характеризующих этапы их формирования, описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования**

**КОМПЕТЕНЦИЯ ПК-5** - готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

| Индикаторы компетенции  | Критерии оценивания  |   |  |   |   |   |   |
|---|--|---|--|---|---|---|---|
|   | незачтено  |   | зачтено  |   |   |   |   |
|   | «плохо»  | «неудовлетворительно»   | «удовлетворительно»  | «хорошо»  | «очень хорошо»  | «отлично»   | «превосходно»   |
| <b>Знать:</b><br>Знать: приемы и методы сбора и анализа жалоб пациента, данных его анамнеза, результат осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания | Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа, обучающегося от ответа | Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки | Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько незначительных ошибок | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок | Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки |
| <b>Уметь:</b>   | Отсутствие   | При   | Продемон   | Продемонстр   | Продемонстр   | Продемонстр   | Продемон  |

|   |  |  |   |  |   |   |   |
|---|--|--|---|--|---|---|---|
| <p>осуществлять сбор и анализ жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p> | <p>минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа, обучающего от ответа</p>  | <p>решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки</p>    | <p>стрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми и ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме</p> | <p>ированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами</p> | <p>ированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами</p> | <p>ированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными незначительными недочетами, выполнены все задания в полном объеме</p> | <p>стрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов</p> |
| <p><b>Владеть:</b> навыками сбора и анализа жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания</p>   | <p>Отсутствие навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа, обучающего от ответа</p> | <p>При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки</p> | <p>Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами</p>                                | <p>Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами</p>   | <p>Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов</p>                                     | <p>Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов</p>   | <p>Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач</p>  |

|   |       |        |        |        |        |        |      |
|---|-------|--------|--------|--------|--------|--------|------|
| ания<br>состояния<br>или<br>установле<br>ния факта<br>наличия<br>или<br>отсутстви<br>я<br>заболеван<br>ия |       |        |        |        |        |        |      |
| Шкала<br>оценок по<br>проценту<br>правильно<br>выполненны<br>х заданий                                    | 0-20% | 21-50% | 51-70% | 71-80% | 81-90% | 91-99% | 100% |

**КОМПЕТЕНЦИЯ ПК-9** - готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара

| Индикат<br>оры<br>компете<br>нции  | Критерии оценивания   |  |   |  |   |   |  |
|--|---|--|---|--|---|---|--|
|  | незачтено   |  | зачтено   |  |   |   |  |
|  | «плохо»   | «неудовлетво<br>рительно»  | «удовлетвор<br>ительно»   | «хорошо»   | «очень хорошо»  | «отлично»   | «превосходн<br>о»  |
| <b>Знать:</b><br>принципы<br>и<br>особеннос<br>ти<br>ведения и<br>лечения<br>пациенто<br>в с<br>различны<br>ми<br>нозологич<br>ескими<br>формами<br>в<br>амбулато<br>рных<br>условиях<br>и<br>условиях<br>дневного<br>стационар<br>а | Отсутствие<br>знаний<br>теоретическог<br>о материала.<br>Невозможнос<br>ть оценить<br>полноту<br>знаний<br>вследствие<br>отказа,<br>обучающего<br>я от ответа | Уровень<br>знаний<br>ниже<br>минимал<br>ных<br>требований.<br>Имели<br>место<br>грубые<br>ошибки | Минимал<br>ьно<br>допустим<br>ый<br>уровень<br>знаний.<br>Допущено<br>много<br>негрубых<br>ошибки | Уровень<br>знаний в<br>объеме,<br>соответствую<br>щем<br>программе<br>подготовки.<br>Допущено<br>несколько<br>негрубых<br>ошибок | Уровень<br>знаний в<br>объеме,<br>соответствую<br>щем<br>программе<br>подготовки.<br>Допущено<br>несколько<br>несущественн<br>ых ошибок | Уровень<br>знаний в<br>объеме,<br>соответствую<br>щем<br>программе<br>подготовки,<br>без ошибок       | Уровень<br>знаний в<br>объеме,<br>превышаю<br>щем<br>программ<br>у<br>подготовк<br>и |
| <b>Уметь:</b><br>осуществ<br>лять<br>ведение и<br>лечение<br>пациенто<br>в с<br>различны   | Отсутствие<br>минимальных<br>умений.<br>Невозможнос<br>ть оценить<br>наличие<br>умений<br>вследствие  | При<br>решении<br>стандартны<br>х задач не<br>продемонст<br>рированы<br>основные                 | Продемон<br>стрирован<br>ы<br>основные<br>умения.<br>Решены<br>типовые<br>задачи с                | Продемонстр<br>ированы все<br>основные<br>умения.<br>Решены все<br>основные<br>задачи с<br>негрубыми                             | Продемонстр<br>ированы все<br>основные<br>умения.<br>Решены все<br>основные<br>задачи.<br>Выполнены                                     | Продемонстр<br>ированы все<br>основные<br>умения,<br>решены все<br>основные<br>задачи с<br>отдельными | Продемон<br>стрирован<br>ы все<br>основные<br>умения.<br>Решены<br>все<br>основные   |

|   |   |  |   |   |  |  |   |
|---|---|--|---|---|--|--|---|
| ми нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара   | отказа, обучающегося от ответа  | умения.<br><br>Имели место грубые ошибки   | негрубым и ошибками.<br>Выполнены все задания, но не в полном объеме                    | ошибками.<br>Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами          | все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами                                | несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме                 | задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов      |
| <b>Владеть:</b> навыками ведения и лечения пациентов в различных нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара | Отсутствие навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа, обучающегося от ответа | При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки.<br><br>Имели место грубые ошибки | Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами | Продemonstrированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами | Продemonstrированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов | Продemonstrированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов | Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач |
| Шкала оценок по проценту правильно выполненных заданий  | 0-20%   | 21-50%   | 51-70%  | 71-80%  | 81-90%   | 91-99%   | 100%  |

**КОМПЕТЕНЦИЯ ПК-15:** – готовность к обучению пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний

| Индикаторы компетенции                   | Критерии оценивания                         |                               |                       |  |  |  |                                    |
|--|---|-------------------------------|-----------------------|--|--|--|------------------------------------|
|  | незачтено                                   |                               | зачтено               |  |  |  |                                    |
|  | «плохо»                                     | «неудовлетворительно»         | «удовлетворительно»   | «хорошо»                               | «очень хорошо»                         | «отлично»                              | «превосходно»                      |
| <b>Знать:</b> основные понятия, приемы и | Отсутствие знаний теоретического материала. | Уровень знаний ниже минимальн | Минимально допустимый | Уровень знаний в объеме, соответствующ | Уровень знаний в объеме, соответствующ | Уровень знаний в объеме, соответствующ | Уровень знаний в объеме, превышающ |

|   |   |   |  |  |   |   |  |
|---|---|---|--|--|---|---|--|
| методы в обучении населения основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера и навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний | Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа, обучающегося от ответа                                | ых требований. Имели место грубые ошибки  | уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок   | щем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок   | щем программе подготовки. Допущено несколько незначительных ошибок  | щем программе подготовки, без ошибок  | щем программ у подготовки  |
| <b>Уметь:</b> применять различные приемы и методы в обучении населения основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера и навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих                 | Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа, обучающегося от ответа | При решении стандартных задач продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки | Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме | Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами | Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами | Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными незначительными недочетами, выполнены все задания в полном объеме | Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов |

|   |   |  |   |   |  |  |   |
|---|---|--|---|---|--|--|---|
| сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний  |   |  |   |   |  |  |   |
| <b>Владеть:</b> навыками обучения населения основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера и навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний | Отсутствие навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа, обучающегося от ответа | При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки.<br><br>Имели место грубые ошибки | Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами | Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами | Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов | Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов | Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач |
| Шкала оценок по проценту правильно выполненных заданий  | 0-20%   | 21-50%   | 51-70%  | 71-80%  | 81-90%   | 91-99%   | 100%  |

## 6.2 Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине «Тератология и медицинская генетика»

Итоговый контроль качества усвоения студентами содержания дисциплины проводится в виде зачета, на котором определяется:

- уровень усвоения студентами основного учебного материала по дисциплине;
- уровень понимания студентами изученного материала;

- способности студентов использовать полученные знания для решения конкретных задач.

Зачет проводится в устной форме, а также по итогам тестирования и оформления истории болезни. Первым этапом зачета является тестирование продолжительностью 30 минут, далее студент вытягивает теоретический вопрос, перед ответом на который дается 30 минут для подготовки и составления кратких тезисов ответа в письменной форме. Далее студент дает развернутый ответ на теоретический вопрос.

#### **Критерии оценки результатов обучения на зачете:**

|         |   |
|---------|---|
| Зачет   | Обучающийся хорошо посещает занятия, на занятиях участвует в обсуждениях, формирует вопросы, высказывает свою точку зрения в дискуссиях. Написал и защитил реферат. Ответил на вопросы тестирования и зачета. |
| Незачет | Частые пропуски занятий, на занятиях не активен. Не защитил историю болезни. Не написан реферат. Имеет неудовлетворительные результаты тестирования. Не ответил на вопрос зачета.                             |

#### **Критерии оценки тестового контроля:**

Тест считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания. При неудовлетворительном результате тестирования обучающийся допускается к следующему этапу с условием обязательного проведения повторного тестового контроля. Результаты тестирования оцениваются как «сдано», «не сдано».

#### **Критерии оценки реферата:**

Оценка «превосходно» - структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 15 современных дополнительных литературных источников, включая иностранные, отражены общемировые тенденции развития данной области клинической медицины и /или фундаментальной науки за последние 3 года, обсуждены дискуссионные вопросы, проведен анализ имеющихся гипотез и теорий; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;

- оценка «отлично» - структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 10 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;

- оценка «очень хорошо» - структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 9 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации; имеются незначительные погрешности в изложении материала, использованная дополнительная литература не в полном объеме отражает современные тенденции развития данной области знаний

- оценка «хорошо» - структура реферата соответствует установленным требованиям, использовано не менее 7-8 современных дополнительных литературных источников, сравнительный анализ неполный, сделаны собственные выводы;



- оценка «удовлетворительно» - нарушение структуры построения реферата, содержание неполное, использовано менее 5 дополнительных литературных источников, отсутствуют самостоятельный анализ и синтез материала, собственные выводы;

- оценка «неудовлетворительно» - нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

- оценка «плохо» - отсутствует структура, содержание не соответствует требованиям, список использованной литературы отсутствует, не проведен анализ, отсутствуют выводы.

### **6.3 Критерии и процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине, характеризующих сформированность компетенций (ПК-5, ПК-9, ПК-15).**

*Для оценивания результатов обучения в виде знаний используются следующие процедуры и технологии:*

- результаты зачета
- результаты тестирования

*Для оценивания результатов обучения в виде умений и владений используются следующие процедуры и технологии:*

- защита реферата
- результаты тестирования

*Для проведения промежуточной аттестации сформированности компетенции используются:*

Зачет, включающий тестирование и ответ на один теоретический вопрос.

### **6.4 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения, характеризующих этапы формирования компетенций и (или) для итогового контроля сформированности компетенции**

#### **6.4.1 Темы рефератов, для оценки сформированности навыков компетенций ПК-5, ПК-9, ПК-15:**

1. Номенклатура патологических состояний в тератологии: агенезия, аплазия, атрезия, стеноз, эктопия и др.
2. Классификация врожденных пороков развития по этиологическим факторам и анатому - физиологическому признаку.
3. Эндогенные и экзогенные причины врожденных заболеваний.
4. Типы наследования признаков: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный тип наследования, наследование, сцепленное с полом.
5. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
6. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов.

7. Особенности пренатального медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению.
8. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактике наследственных болезней.
9. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика.
10. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика.
11. Комбинированные пороки и аномалии развития. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, дефекты развития трубчатых костей и позвоночника, аномалии мышц и мышечных сухожилий.
12. Морфологические методы исследования наследственных патологий: патологоанатомический, эмбриологический, операционный, биопсийный.
13. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний.
14. Программа «геном человека». Основные направления исследований. Значение.
15. Определение понятия бесплодие. Диагностические критерии постановки диагноза женского бесплодия. Частота встречаемости бесплодных браков. Классификация и структура женского бесплодия.

#### **6.4.2 Примеры тестовых заданий, для оценки сформированности навыков компетенций ПК-5, ПК-9, ПК-15:**

1. Врожденные заболевания - это:
  - а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
  - б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;
  - в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
  - г) заболевания, не поддающиеся лечению.
2. Возможными причинами различия клинической картины наследственного заболевания могут быть:
  - а) неполная пенетрантность гена;
  - б) пол больного;
  - в) варьирующая экспрессивность гена;
  - г) воздействие факторов среды;
  - д) возраст больного.
3. Первичная профилактика - это:
  - а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;
  - б) комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания;
  - в) фенотипическая коррекция дефекта.
4. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беременности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика:
  - а) рекомендовать прерывание беременности;

- б) предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;
  - в) предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям;
  - г) рекомендовать повторную беременность
5. К какому подходу в лечении наследственных заболеваний можно отнести примеры:
- 1) назначение соматотропного гормона ребенку с наследственной формой карликовости вследствие сниженной функции гипофиза;
  - 2) назначение фенobarбитала для профилактики судорог у ребенка с гипераммониемией вследствие недостаточности орнитинтранскарбамилазы;
  - 3) назначение больших доз витаминов ребенку с умственной отсталостью вследствие хромосомной аномалии;
  - 4) назначение D-пенициллина для связывания внутриклеточных ионов меди при синдроме Вильсона-Коновалова;
  - 5) пересадка печени больному семейной гиперхолестеринемией;
  - 6) назначение карнитина ребенку с органической ацидезией для образования эфиров карнитина и их выведения;
  - 7) назначение диеты без молочных и кисломолочных продуктов при галактоземии;
- а) диетическое ограничение;
  - б) альтернативные пути обмена;
  - в) усиленное выведение субстрата;
  - г) возмещение продукта;
  - д) ничего из перечисленного.

#### 6.4.3 Перечень вопросов для зачета, для оценки сформированности навыков компетенций ПК-5, ПК-9, ПК-15:

| №пп | Вопрос  | Код компетенции<br>(согласно РПД) |
|-----|---|-----------------------------------|
| 1   | Наследственные болезни: определение, этиология, отличия от врожденных и семейных болезней.                    | ПК-9                              |
| 2   | Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.        | ПК-5<br>ПК-9                      |
| 3   | Принципы клинической диагностики наследственных болезней.   | ПК-5                              |
| 4   | Принципы лечения наследственных болезней.   | ПК-9                              |
| 5   | Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов. | ПК-5<br>ПК-9                      |

|    |   |               |
|----|---|---------------|
| 6  | Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.   | ПК-5<br>ПК-9  |
| 7  | Признаки Х-сцепленного (доминантного и рецессивного) наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.                                  | ПК-5<br>ПК-9  |
| 8  | Мониторинг врожденных пороков развития. Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врождённых пороков развития.                              | ПК-9<br>ПК-15 |
| 9  | Патогенез врожденных пороков развития. Основные закономерности, характерные для патологии внутриутробного развития. «Критические периоды» внутриутробного развития. | ПК-9          |
| 10 | Особенности медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению.  | ПК-9          |
| 11 | Хромосомные болезни и генные синдромы. Тактика ведения и лечения пациентов.   | ПК-5<br>ПК-9  |
| 12 | Методы диагностики наследственных болезней: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.                                     | ПК-5<br>ПК-15 |
| 13 | Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.  | ПК-5          |
| 14 | Медико-генетическое консультирование: определение, виды, принципы, роль в профилактике наследственных болезней.   | ПК-5<br>ПК-15 |
| 15 | Виды, направления и уровни профилактики наследственной патологии.   | ПК-15         |

## 7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

### а) основная литература:

1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>

### б) дополнительная литература:

1. 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. - Москва : 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>

**в) программное обеспечение и Интернет-ресурсы:**

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <http://biblio-online.ru>.

ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>.

ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>.

ЭБС «Znaniium.com». Режим доступа: <http://www.znaniium.com>.

Лицензионное ПО (операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office) и свободно распространяемое программное обеспечение.

## **8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)**

Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, укомплектованные специализированной мебелью и техническими средствами обучения (демонстрационное оборудование – доска для мела, экран, проектор, переносное оборудование (ноутбук)). Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное комплектом мебели, демонстрационным оборудованием (экран, проектор), персональным компьютером с выходом в интернет и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ННГУ.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности **31.05.01 Лечебное дело**.

Автор(ы): к.м.н., преподаватель каф. физиологии и анатомии Лобанова Н.А.

Заведующий кафедрой: Заведующий кафедрой экспериментальной и ядерной медицины, к.м.н., С.В. Романов

Программа одобрена на заседании методической комиссии Института биологии и биомедицины от 24 февраля 2021 года, протокол № 4.