

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

УТВЕРЖДЕНО
решением ученого совета ННГУ
протокол от
«16» июня 2021 г. № 8

Рабочая программа дисциплины

Тератология и медицинская генетика

Уровень высшего образования
Специалитет

Направление подготовки / специальность
31.05.01 - Лечебное дело

Направленность образовательной программы

Форма обучения
очная

г. Нижний Новгород

2021

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.1.ДВ.02.02 Терапология и медицинская генетика относится к части, формируемой участниками образовательных отношений образовательной программы.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
ПК-14: готовность к обучению пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний	<p>ПК-14.1: Знать основные гигиенические мероприятия оздоровительного характера, навыки самоконтроля основных физиологических показателей, способствующие сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> <p>ПК-14.2: Уметь обучать пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> <p>ПК-14.3: Владеть навыками обучения пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного</p>	<p>ПК-14.1: Знает основные гигиенические мероприятия оздоровительного характера, навыки самоконтроля основных физиологических показателей, способствующие сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> <p>ПК-14.2: Умеет обучать пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p> <p>ПК-14.3: Владеет навыками обучения пациентов и их родственников основным</p>	Реферат	Зачёт: Тест

	<p>характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний</p>	<p>гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике</p>		
<p>ПК-4: готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания, проведение дифференциальной диагностики</p>	<p>ПК-4.1: Знать методы сбора анамнеза, жалоб, осмотра больного с терапевтической патологией для распознавания заболеваний Этиологию, патогенез, и клинику наиболее часто встречающихся заболеваний внутренних органов; современную классификацию, принципы и особенности основных методов клинических, лабораторных и инструментальных методов обследования, их диагностическое значение.</p> <p>ПК-4.2: Уметь получить информацию о заболевании, интерпретировать жалобы, анамнез заболевания и жизни, данные, применить объективные методы обследования, выявить общие и специфические признаки заболевания; построить план обследования больного с учетом стандартов и интерпретировать дополнительные методы обследования (лабораторно-инструментальные) с учетом нормы.</p> <p>ПК-4.3: Владеть методами сбора анамнеза, жалоб больного с терапевтической патологией; навыком составления плана</p>	<p>ПК-4.1: Знает методы сбора анамнеза, жалоб, осмотра больного с терапевтической патологией для распознавания заболеваний Этиологию, патогенез, и клинику наиболее часто встречающихся заболеваний внутренних органов; современную классификацию, принципы и особенности основных методов клинических, лабораторных и инструментальных методов обследования, их диагностическое значение.</p> <p>ПК-4.2: Умеет получить информацию о заболевании, интерпретировать жалобы, анамнез заболевания и жизни, данные, применить объективные методы обследования, выявить общие и специфические признаки заболевания; построить план обследования больного с учетом стандартов и интерпретировать дополнительные методы обследования (лабораторно-инструментальные) с учетом нормы.</p> <p>ПК-4.3: Владеет методами сбора анамнеза, жалоб больного с</p>	<p>Реферат</p>	<p>Зачёт: Реферат</p>

	дополнительного обследования больного; интерпретацией результатов лабораторных и инструментальных исследований и проведения дифференциальной	терапевтической патологией; навыком составления плана дополнительного обследования больного; интерпретацией результатов лабораторных и инструментальных исследований и проведения дифференциальной		
ПК-7: готовность к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара, в том числе оказание паллиативной медицинской помощи	<p>ПК-7.1: Знать основы ведения и лечения пациентов с гинекологическими заболеваниями в разные возрастные периоды в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара</p> <p>ПК-7.2: Уметь составить план ведения и лечения пациентов с гинекологическими заболеваниями в разные возрастные периоды в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара.</p> <p>ПК-7.3: Владеть навыками оценки эффективности назначенного лечения пациентов с гинекологическими заболеваниями в разные возрастные периоды в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара.</p>	<p>ПК-7.1: Знает основы ведения и лечения пациентов с гинекологическими заболеваниями в разные возрастные периоды в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара</p> <p>ПК-7.2: Умеет составить план ведения и лечения пациентов с гинекологическими заболеваниями в разные возрастные периоды в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара.</p> <p>ПК-7.3: Владеет навыками оценки эффективности назначенного лечения пациентов с гинекологическими заболеваниями в разные возрастные периоды в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара.</p>	Реферат	Зачёт: Контрольные вопросы

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	2
Часов по учебному плану	72
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	8
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	28

- КСР	1
самостоятельная работа	35
Промежуточная аттестация	0 зачёт

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/ лабора торные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	
Введение в медицинскую генетику и тератологию. Основные положения и понятия, общие представления о наследственных болезнях и врожденных пороках развития.	9	1	3	4	5
Семiotика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.	8	1	3	4	4
Медико-генетическое консультирование беременных. Проблемы фетологии. Пренатальная диагностика: методы.	13	2	6	8	5
Частная тератология. Основные ВПР органов и систем. Хромосомные болезни и генные синдромы.	9	1	3	4	5
Методы диагностики наследственных болезней: клинко-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.	9	1	3	4	5
Общие принципы и подходы к лечению наследственных патологий. Симптоматическая, патогенетическая, этиологическая терапия.	11	1	5	6	5
Профилактика наследственной патологии. Виды, направления и уровни профилактики ВПР и наследственных болезней.	12	1	5	6	6
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	72	8	28	37	35

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

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>

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-14

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.

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-4

1. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов.
2. Особенности пренатального медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению.
3. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактики наследственных болезней.
4. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика.
5. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика.

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-7

1. Комбинированные пороки и аномалии развития. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, дефекты развития трубчатых костей и позвоночника, аномалии мышц и мышечных сухожилий.
2. Морфологические методы исследования наследственных патологий: патологоанатомический, эмбриологический, операционный, биопсийный.
3. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний.
4. Программа «геном человека». Основные направления исследований. Значение.
5. Определение понятия бесплодие. Диагностические критерии постановки диагноза женского бесплодия. Частота встречаемости бесплодных браков. Классификация и структура женского бесплодия.

Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компет	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно

ений (индик атора достиж ения компет ений)	не зачтено		зачтено				
<u>Знания</u>	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 несущественных ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Ошибок нет.	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки.
<u>Умения</u>	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельным и несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
<u>Навыки</u>	Отсутствие базовых навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. 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 оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	превосходно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «превосходно», продемонстрированы знания, умения, владения по соответствующим компетенциям на уровне выше предусмотренного программой
	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично».

	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо».
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно».
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации

5.3.1 Типовые задания, выносимые на промежуточную аттестацию:

Оценочное средство - Тест

Зачёт

Критерии оценивания (Тест - Зачёт)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

Типовые задания (Тест - Зачёт) для оценки сформированности компетенции ПК-14
(готовность к обучению пациентов и их родственников основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующим сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний)

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.

1. 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.

1. 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.

1. 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

1. 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 фенобарбитала 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.

Оценочное средство - Реферат

Зачёт

Критерии оценивания (Реферат - Зачёт)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

Типовые задания (Реферат - Зачёт) для оценки сформированности компетенции ПК-4 (готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания, проведение дифференциальной диагностики)

1. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний.
2. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика.
3. Комбинированные пороки и аномалии развития. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, дефекты развития трубчатых костей и позвоночника, аномалии мышц и мышечных сухожилий.
4. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика.
5. Морфологические методы исследования наследственных патологий: патологоанатомический, эмбриологический, операционный, биопсийный.

Оценочное средство - Контрольные вопросы

Зачёт

Критерии оценивания (Контрольные вопросы - Зачёт)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

Типовые задания (Контрольные вопросы - Зачёт) для оценки сформированности компетенции ПК-7 (готовность к ведению и лечению пациентов с различными

нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара, в том числе оказание паллиативной медицинской помощи)

№	Вопрос
1	Наследственные болезни: определение, этиология, отличия от врожденных и семейных болезней.
2	Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.
3	Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
4	Принципы лечения наследственных болезней.
5	Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.
6	Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.
7	Признаки Х-сцепленного (доминантного и рецессивного) наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов.
8	Мониторинг врожденных пороков развития. Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врождённых пороков развития.
9	Патогенез врожденных пороков развития. Основные закономерности, характерные для патологии внутриутробного развития. «Критические периоды» внутриутробного развития.
10	Особенности мелико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению.
11	Хромосомные болезни и генные синдромы. Тактика ведения и лечения пациентов.
12	Методы диагностики наследственных болезней: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический.
13	Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.
14	Медико-генетическое консультирование: определение, виды, принципы, роль в профилактике наследственных болезней.
15	Виды, направления и уровни профилактики наследственной патологии.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Медицинская генетика / Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=790087&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Алферова Г. А. Генетика : учебник / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова. - 3-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2023. - 200 с. - (Профессиональное образование). - ISBN 978-5-534-11678-6. - Текст : электронный // ЭБС "Юрайт"., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=844828&idb=0>.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

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 «Znaniyum.com». Режим доступа: www.znaniyum.com.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

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

Автор(ы): Григорьева Наталья Юрьевна, доктор медицинских наук, профессор.

Заведующий кафедрой: Григорьева Наталья Юрьевна, доктор медицинских наук.

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