

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Лечебный факультет

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА МОДУЛЯ**

**«Медицинская генетика» дисциплины «Неврология, медицинская генетика»**

уровень специалитета

очная форма обучения

срок освоения ОПОП ВО - 6 лет

2018 год

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



25 июня 2018

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

Модуля «Медицинская генетика» дисциплины «Неврология, медицинская генетика»

Для ОПОП ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело

Уровень специалитета

Очная форма обучения

Срок освоения ОПОП ВО - 6 лет

Лечебный факультет

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

Курс - IV

Семестр - VII

Лекции - 8 час.

Практические занятия - 16 час.

Самостоятельная работа - 12 час.

Экзамен - VII семестр (36 ч.)

Всего часов - 36

Трудоемкость дисциплины - 1 ЗЕ

2018 год

## 1. Вводная часть

### 1.1. Планируемые результаты освоения образовательной программы по модулю

Цель освоения модуля «Медицинская генетика» дисциплины «Неврология, медицинская генетика» состоит в овладении знаниями основ медицинской генетики, а также принципами диагностики лечения и профилактики наследственных болезней и ВПР.

### 1.2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

1.2.1. Дисциплина «Медицинская генетика» относится к блоку Б1 - «Дисциплины (модули)».

#### **Биология**

**Знания:** микроскопического и субмикроскопического строения клетки; общих и специализированных функций клеток; законов генетики, ее значение для медицины, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии, «менделевское» наследование.

**Умения:** работать с увеличительной техникой (микроскопами)

**Навыки:** микроскопирования

#### **Гистология, эмбриология, цитология**

**Знания:** гаметогенеза и оплодотворения, ранних стадий развития эмбриона и плода, органогенеза и критических периодов органогенеза

**Умения:** работать с увеличительной техникой (микроскопами)

**Навыки:** микроскопирования и анализа гистологических препаратов

#### **Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия**

**Знания:** общепатологических процессов в патогенезе наследственных и ненаследственных заболеваний, патологической анатомии врожденных пороков развития

**Умения:** работать с увеличительной техникой (микроскопами)

**Навыки:** микроскопирования и анализа гистологических препаратов

#### **Биохимия**

**Знания:** механизмов биохимического гомеостаза организма, основных показателей обмена в норме и патологии, современных методов биохимических исследований в клинике

**Умения:** пользоваться химическим оборудованием; работать с увеличительной техникой (микроскопами); прогнозировать направление и результаты физико-химических процессов, протекающих в живых системах, опираясь на теоретические положения;

**Навыки:** пользования химическим оборудованием

#### **Патофизиология, клиническая патофизиология**

**Знания:** типовых форм нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов и т.д., патофизиологию опухолевого роста

**Умения:** работать с оборудованием

**Навыки:** пользования оборудованием

### 1.3. Требования к результатам освоения модуля

#### 1.3.1. Изучение данного модуля направлено на формирование у обучающихся следующих общекультурных (ОК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:

| Общие сведения о компетенции ОПК-1 |  |
|------------------------------------|--|
| Вид деятельности                   | -  |
| Профессиональная задача            | -  |
| Код компетенции                    | ОПК-1  |
| Содержание компетенции             | готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности |
|                                    | <b>Знать</b>   |
|                                    | <b>Уметь</b>   |
| 1                                  | оказать первую помощь при неотложных состояниях больным с наследственной патологией  |
| 2                                  | проводить поиск информации о интересующей наследственной патологии среди библиографических источников, а также по электронным базам данных   |
|                                    | <b>Владеть</b>   |
| 1                                  | методами лечения моногенных заболеваний  |
| 2                                  | методами лечения наследственных болезней обмена  |
| 3                                  | алгоритмом оказания первой доврачебной помощи при неотложных состояниях  |
| 4                                  | правилами назначения и использования медикаментозных средства при часто встречающихся наследственных заболеваниях  |
| 5                                  | основными алгоритмами работы с электронной базой данных менделевское наследоваие у человека (омім)   |
|                                    | <b>Оценочные средства</b>  |
| 1                                  | Вопросы по теме занятия  |
| 2                                  | Практические навыки  |
| 3                                  | Ситуационные задачи  |
| 4                                  | Тесты  |
| 5                                  | Примерная тематика рефератов   |

| Общие сведения о компетенции ОПК-6 |  |
|------------------------------------|--|
| Вид деятельности                   | -  |
| Профессиональная задача            | -  |
| Код компетенции                    | ОПК-6  |
| Содержание компетенции             | готовностью к ведению медицинской документации                                     |
|                                    | <b>Знать</b>   |
|                                    | <b>Уметь</b>   |
| 1                                  | заполнять направление на кариотипирование, молекулярно-генетическое исследование   |
| 2                                  | собирать, хранить, совершать поиск и переработку информации в медицинских системах |
|                                    | <b>Владеть</b>   |

|   |  |
|---|--|
| 1 | правилами заполнения бланков направлений на кариотипирование, днк-диагностику, УЗИ-скрининг плода, биохимический скрининг, скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена |
| 2 | правилами хранения медикаментозных средств   |
| 3 | основными принципами и понятиями доказательной медицины  |
| 4 | правилами оформления медицинской карты амбулаторного и стационарного больного  |
|   | <b>Оценочные средства</b>  |
| 1 | Вопросы по теме занятия  |
| 2 | Практические навыки  |
| 3 | Ситуационные задачи  |
| 4 | Тесты  |
| 5 | Примерная тематика рефератов   |

| <b>Общие сведения о компетенции ПК-6</b> |  |
|--|--|
| Вид деятельности                         | медицинская деятельность   |
| Профессиональная задача                  | диагностика заболеваний и патологических состояний у детей   |
| Код компетенции                          | ПК-6   |
| Содержание компетенции                   | способностью к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра   |
|  | <b>Знать</b>   |
| 1  | диагностика заболеваний и патологических состояний у детей   |
|  | <b>Уметь</b>   |
| 1  | интерпретировать результаты биохимических исследований при наследственных болезнях обмена  |
| 2  | определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников, провести физикальное обследование пациента; сформулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств, обосновать фармакотерапию у конкретного больного при наследственных заболеваниях и врожденными пороками развития |
| 3  | осуществлять беседу опрос пациентов с наследственными заболеваниями, врожденными пороками развития и их родственниками с учетом моральных и правовых норм  |
| 4  | оценивать природные и медико-социальные факторы среды в развитии болезней у детей и подростков, провести их коррекцию, осуществлять профилактические мероприятия по предупреждению мультифакториальных болезней  |
| 5  | оценивать развитие интеллектуально-мнестических функций  |
| 6  | оценивать результаты цитогенетических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных заболеваний  |
| 7  | собирать анамнез заболевания с выявлением факторов риска рождения детей с хромосомными болезнями   |
| 8  | собирать наследственный анамнез, оформлять родословную (графически изобразить, написать легенду, сделать заключение о типе наследования, рассчитать риск для пробанда)   |
| 9  | сформулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств, обосновать фармакотерапию у конкретного больного   |

|    |  |
|----|--|
| 10 | подобрать индивидуальный вид оказания помощи и сроки временной нетрудоспособности для лечения пациента в соответствии с ситуацией: первичная помощь, скорая помощь, госпитализация   |
|    | <b>Владеть</b>   |
| 1  | алгоритмом постановки предварительного диагноза наследственного заболевания с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту   |
| 2  | методами лечения хромосомных заболеваний   |
| 3  | методами медико-генетического консультирования   |
| 4  | методами общеклинического обследования, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики  |
| 5  | методами общеклинического обследования, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики наследственных заболеваний, алгоритмом развернутого предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту |
| 6  | методами расчета риска наследования мультифакториальных заболеваний  |
| 7  | методикой анализа наследственных факторов и факторов внешней среды в развитии заболеваний  |
| 8  | правилами заполнения родословной   |
| 9  | навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики   |
| 10 | правилами общения с коллегами, взрослым населением, их родственниками  |
| 11 | навыками оказания первой врачебной помощи при осложнении наследственных заболеваний  |
| 12 | навыками подготовки пациента и забора сред к проведению цитогенетических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных заболеваний   |
| 13 | навыками поиска и пользования необходимой медицинской информации   |
| 14 | правилами составления индивидуальной программы реабилитации  |
|    | <b>Оценочные средства</b>  |
| 1  | Вопросы по теме занятия  |
| 2  | Практические навыки  |
| 3  | Ситуационные задачи  |
| 4  | Тесты  |
| 5  | Примерная тематика рефератов   |

| <b>Общие сведения о компетенции ПК-8</b> |   |
|--|---|
| Вид деятельности                         | медицинская деятельность  |
| Профессиональная задача                  | диагностика заболеваний и патологических состояний у детей  |
| Код компетенции                          | ПК-8  |
| Содержание компетенции                   | способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами             |
|  | <b>Знать</b>  |
| 1  | диагностика заболеваний и патологических состояний у детей  |
|  | <b>Уметь</b>  |
| 1  | назначать и использовать медикаментозные средства при часто встречающихся наследственных заболеваниях |

|   |   |
|---|---|
| 2 | определять наличие врожденных пороков развития, характерных для наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов (синдром дауна, синдром эдвардса, синдром патау, синдром клайнфельтера, синдром шерешевского-тернера, синдром вольфа-хиршхорна, синдром лежена, синдром уильямса)    |
| 3 | определять показания и противопоказания к назначению средств лечебной физкультуры, физиотерапии, рефлексотерапии, фитотерапии и других средств немедикаментозной терапии, использовать основные курортные факторы зависимости от морфофункционального статуса, наследственной патологии |
| 4 | определять показания к назначению специализированной диеты, хирургическому лечению, симптоматической терапии наследственных заболеваний   |
| 5 | формулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств   |
| 6 | наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата собирать, хранить, совершать поиск и переработку информации в медицинских системах  |
|   | <b>Владеть</b>  |
| 1 | интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики алгоритмом развернутого предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту  |
| 2 | навыками выбора оптимального режима двигательной активности, с учетом показаний и противопоказаний, основываясь на данные морфотипа при наследственных заболеваниях   |
| 3 | постановкой диагноза наследственных болезней обмена на основании биохимических исследований биологических жидкостей   |
|   | <b>Оценочные средства</b>   |
| 1 | Вопросы по теме занятия   |
| 2 | Практические навыки   |
| 3 | Ситуационные задачи   |
| 4 | Тесты   |
| 5 | Примерная тематика рефератов  |

| <b>Общие сведения о компетенции ПК-16</b> |   |
|---|---|
| Вид деятельности                          | медицинская деятельность  |
| Профессиональная задача                   | проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения   |
| Код компетенции                           | ПК-16   |
| Содержание компетенции                    | готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни                  |
|   | <b>Знать</b>  |
| 1   | проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения   |
|   | <b>Уметь</b>  |
| 1   | анализировать наследственные факторы заболеваний  |
| 2   | использовать в лечебной деятельности методы первичной и вторичной профилактики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития |
| 3   | обучать пробандов и их родственников правилам здорового образа жизни  |



|   |  |
|---|--|
| 4 | проводить реабилитационные мероприятия при наиболее часто встречающихся хромосомных заболеваниях   |
| 5 | реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами, пациентами с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, их родственниками |
| 6 | излагать самостоятельную точку зрения, анализ и логическое мышление, публичную речь, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики                |
|   | <b>Владеть</b>   |
| 1 | основами профилактики наследственных заболеваний, врожденных пороков развития  |
|   | <b>Оценочные средства</b>  |
| 1 | Вопросы по теме занятия  |
| 2 | Практические навыки  |
| 3 | Ситуационные задачи  |
| 4 | Тесты  |
| 5 | Примерная тематика рефератов   |

## 2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Объем модуля и виды учебной работы

|  |              | Семестр                  |
|--|--------------|--------------------------|
| Вид учебной работы   | Всего часов  | VII                      |
| 1  | 2            | 3                        |
| Аудиторные занятия (всего), в том числе                                | 24           | 24                       |
| Лекции (Л)   | 8            | 8                        |
| Практические занятия (ПЗ)  | 16           | 16                       |
| Из общего числа аудиторных часов - в интерактивной форме*              | 4<br>17%     | 4                        |
| Семинарские занятия (СЗ)   |              |                          |
| Лабораторные работы (ЛР)   |              |                          |
| Внеаудиторная (самостоятельная) работа обучающегося (СР), в том числе: | 12           | 12                       |
| Подготовка к занятиям  | 4            | 4                        |
| Решение ситуационных задач   | 4            | 4                        |
| Подготовка презентаций, рефератов                                      | 2            | 2                        |
| Подготовка устного сообщения или презентации по теме                   | 1            | 1                        |
| Подготовка к тестированию  | 1            | 1                        |
| <b>Вид промежуточной аттестации</b>                                    | 36 (0.35)    | <b>Экзамен</b><br>(0.35) |
| Консультации   | 1            | 1                        |
| <b>Контактная работа</b>   | <b>25.35</b> |                          |
| <b>Общая трудоемкость час.</b>   | <b>36.0</b>  | <b>36</b>                |
| <b>ЗЕ</b>  | <b>1</b>     | <b>1</b>                 |

**2.2. Разделы дисциплины (модуля), компетенции и индикаторы их достижения, формируемые при изучении**

| <b>№ раздела</b> | <b>Наименование раздела модуля</b> | <b>Темы разделов модуля</b>  | <b>Код формируемой компетенции</b> | <b>Коды индикаторов достижения компетенций</b> |
|------------------|------------------------------------|--|------------------------------------|--|
| <b>1</b>         | <b>2</b>                           | <b>3</b>   | <b>4</b>                           | <b>5</b>                                       |
| 1.               | Медицинская генетика               |  |                                    |  |
|                  |                                    | Введение в медицинскую генетику  | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ОПК-6, ПК-16    | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ОПК-6, ПК-16                |
|                  |                                    | Моногенные заболевания   | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ПК-16           | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ПК-16                       |
|                  |                                    | Мультифакториальные заболевания (ролевая игра)   | ПК-6, ПК-8, ОПК-1                  | ПК-6, ПК-8, ОПК-1                              |
|                  |                                    | Мультифакториальные заболевания  | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ОПК-6           | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ОПК-6                       |
|                  |                                    | Организация МГС в РФ. Методы диагностики наследственных заболеваний и ВПР. Систематизация изученного | ПК-6, ОПК-1, ОПК-6, ПК-16          | ПК-6, ОПК-1, ОПК-6, ПК-16                      |
|                  |                                    | Организация медико-генетической службы   | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ПК-16           | ПК-6, ПК-8, ОПК-1, ПК-16                       |

### 2.3. Разделы модуля и виды учебной деятельности

| № п/п | № семестра | Наименование раздела модуля | Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу (в часах) |    |    |    |    |       |
|-------|------------|-----------------------------|---|----|----|----|----|-------|
|       |            |                             | Л   | ЛР | ПЗ | СЗ | СР | Всего |
| 1     | 2          | 3                           | 4   | 5  | 6  | 7  | 8  | 9     |
| 1.    | 7          | Медицинская генетика        | 8   |    | 16 |    | 12 | 36    |
|       |            | Всего                       | 8   |    | 16 |    | 12 | 36    |

## 2.4. Тематический план лекций модуля

4 курс

7 семестр

| № раздела | № темы | Наименование раздела        | Тема   | Количество часов |
|-----------|--------|-----------------------------|--|------------------|
| 1         | 2      | 3                           | 4  | 5                |
| 1         | 1      | Медицинская генетика [2.00] | <b>Моногенные заболевания</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ОПК-6                 | 2                |
| 1         | 2      | Медицинская генетика [2.00] | <b>Введение в медицинскую генетику</b><br>ПК-6,ОПК-1                   | 2                |
| 1         | 3      | Медицинская генетика [2.00] | <b>Мультифакториальные заболевания</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ОПК-6        | 2                |
| 1         | 4      | Медицинская генетика [2.00] | <b>Организация медико-генетической службы</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ПК-16 | 2                |
|           |        |                             | <b>Всего за семестр</b>  | <b>8</b>         |
|           |        |                             | <b>Всего часов</b>   | <b>8</b>         |

## 2.5. Тематический план практических/семинарских занятий

### 2.5.1. Тематический план практических занятий

4 курс

7 семестр

| № раздела | № темы | Наименование раздела        | Тема  | Количество часов |
|-----------|--------|-----------------------------|---|------------------|
| 1         | 2      | 3                           | 4   | 5                |
| 1         | 1      | Медицинская генетика [4.00] | <b>Введение в медицинскую генетику</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ОПК-6,ПК-16   | 4                |
| 1         | 2      | Медицинская генетика [4.00] | <b>Моногенные заболевания</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ПК-16  | 4                |
| 1         | 3      | Медицинская генетика [4.00] | <b>Мультифакториальные заболевания ( ролевая игра) (В интерактивной форме)</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1                                     | 4                |
| 1         | 4      | Медицинская генетика [4.00] | <b>Организация МГС в РФ. Методы диагностики наследственных заболеваний и ВПР. Систематизация изученного</b><br>ПК-6,ОПК-1,ОПК-6,ПК-16 | 4                |
|           |        |                             | <b>Всего за семестр</b>   | <b>16</b>        |
|           |        |                             | <b>Всего часов</b>  | <b>16</b>        |

### 2.5.2. Тематический план семинарских занятий

Данный вид работы учебным планом не предусмотрен

### 2.6. Тематический план лабораторных работ

Данный вид работы учебным планом не предусмотрен

### 2.7. Контроль самостоятельной работы

**Данный вид работы учебным планом не предусмотрен**

**2.8. Самостоятельная работа**  
**2.8.1. Виды самостоятельной работы**

**4 курс**  
**7 семестр**

| № раздела | № темы | Наименование раздела        | Тема   | Вид самост. работы  | Количество часов |
|-----------|--------|-----------------------------|--|---|------------------|
| 1         | 2      | 3                           | 4  | 5   | 6                |
| 1         | 1      | Медицинская генетика [2.00] | <b>Введение в медицинскую генетику</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1              | Подготовка к занятиям [1.00], Решение ситуационных задач [1.00]                                   | 2                |
| 1         | 2      | Медицинская генетика [2.00] | <b>Хромосомные заболевания</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ОПК-6                | Подготовка презентаций, рефератов [2.00]  | 2                |
| 1         | 3      | Медицинская генетика [2.00] | <b>Моногенные заболевания</b><br>ПК-6,ОПК-1,ОПК-6                      | Подготовка к занятиям [1.00], Подготовка устного сообщения или презентации по теме [1.00]         | 2                |
| 1         | 4      | Медицинская генетика [3.00] | <b>Мультифакториальные заболевания</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1              | Подготовка к занятиям [1.00], Решение ситуационных задач [2.00]                                   | 3                |
| 1         | 5      | Медицинская генетика [3.00] | <b>Организация медико-генетической службы</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ПК-16 | Подготовка к занятиям [1.00], Подготовка к тестированию [1.00], Решение ситуационных задач [1.00] | 3                |
|           |        |                             | <b>Всего за семестр</b>  |   | <b>12</b>        |
|           |        |                             | <b>Всего часов</b>   |   | <b>12</b>        |





## 2.8.2. Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающихся по модуля

| № п/п | Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы  | Вид носителя (электронный/бумажный) |
|-------|---|-------------------------------------|
| 1     | 2   | 3                                   |
| 1     | <a href="https://krasgmu.ru/umu/printing/12961_med.genetpdf">Болдырева О.В., Газенкамф К.А., Говорина Ю.Б., Дмитренко Д.В., Донцева Е.А., Елизарьева Т.Ю., Сапронова М.Р., Шнайдер Н.А. Медицинская генетика : фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по специальности 31.05.01 Лечебное дело (очная форма обучения).</a> - Красноярск : КрасГМУ, 2018. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://krasgmu.ru/umu/printing/12961_med.genetpdf">https://krasgmu.ru/umu/printing/12961_med.genetpdf</a>   | ЭБС КрасГМУ                         |
| 2     | <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=2&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0">Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия</a> : сборник методических указаний для обучающихся к внеаудиторной (самостоятельной) работе по специальности 31.05.01 Лечебное дело (очная форма обучения) / сост. О. В. Болдырева, Д. В. Дмитренко, Е. А. Донцева [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2017. - Текст : электронный. - URL: <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=2&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0">http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=2&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0</a> | ЭБС КрасГМУ                         |
| 3     | <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=1&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0">Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия</a> : сборник методических указаний для обучающихся к практическим занятиям по специальности 31.05.01 Лечебное дело (очная форма обучения) / сост. О. В. Болдырева, Д. В. Дмитренко, Е. А. Донцева [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2017. - Текст : электронный. - URL: <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=1&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0">http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=1&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0</a>                  | ЭБС КрасГМУ                         |
| 4     | <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=0&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0">Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия</a> : сборник методических рекомендаций для преподавателя к практическим занятиям по специальности 31.05.01 Лечебное дело (очная форма обучения) / сост. О. В. Болдырева, Д. В. Дмитренко, Е. А. Донцева [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2017. - Текст : электронный. - URL: <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=0&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0">http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&amp;umkd_id=2658&amp;metod_type=0&amp;metod_class=0&amp;tlids=168501,168502,168503,168504,168505&amp;pdf=0</a>            | ЭБС КрасГМУ                         |

## 2.9. Оценочные средства, в том числе для проведения промежуточной аттестации обучающихся по модулю

### 2.9.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

| 7 семестр |                             |                             |                             |                           |                              |
|-----------|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------|------------------------------|
|           |                             |                             | Оценочные средства          |                           |                              |
| № п/п     | Виды контроля               | Наименование раздела модуля | Форма                       | Кол-во вопросов в задании | Кол-во независимых вариантов |
| 1         | 2                           | 3                           | 4                           | 5                         | 6                            |
| 1         | Для входного контроля       |                             |                             |                           |                              |
|           |                             | Медицинская генетика        |                             |                           |                              |
|           |                             |                             | Тесты                       | 15                        | 5                            |
| 2         | Для текущего контроля       |                             |                             |                           |                              |
|           |                             | Медицинская генетика        |                             |                           |                              |
|           |                             |                             | Вопросы по теме занятия     | 5 - 10                    | 5                            |
|           |                             |                             | Ситуационные задачи         | 5 - 10                    | 15                           |
|           |                             |                             | Тесты                       | 5 - 15                    | 10                           |
| 3         | Для промежуточного контроля |                             |                             |                           |                              |
|           |                             |                             | Ситуационные задачи         | 5 - 20                    | 10 - 40                      |
|           |                             |                             | Тесты                       | 10 - 20                   | 30 - 90                      |
|           |                             |                             | Оценка практических навыков | 3                         | 3                            |

## 2.9.2. Примеры оценочных средств

### Входной контроль

#### Тесты

#### 1. ЕДИНИЦА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯ РАЗВИТИЕ ОТДЕЛЬНОГО ПРИЗНАКА

1) ген

2) аск

3) аллель

4) ДНК

5) генотип

Правильный ответ: 1

ПК-6

#### 2. СОВОКУПНОСТЬ ГЕНОВ В ПОПУЛЯЦИИ

1) ген

2) генотип

3) аллель

4) генофонд

5) частота

Правильный ответ: 4

ПК-6

### Текущий контроль

#### Вопросы по теме занятия

#### 1. Назовите основные этапы клинико-генеалогического метода?

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

#### 2. Что такое инверсия?

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

#### 3. Что такое медико-генетическая служба?

ПК-6 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

#### 4. Что является основным видом деятельности медико-генетической службы?

ПК-6 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

#### Ситуационные задачи

**1. Ситуационная задача №1:** В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

- 1) Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?
- 2) Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?
- 3) Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?
- 4) Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.
- 5) Прогноз потомства для обратившейся.

**Ответ 1:** Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).

**Ответ 2:** Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам.

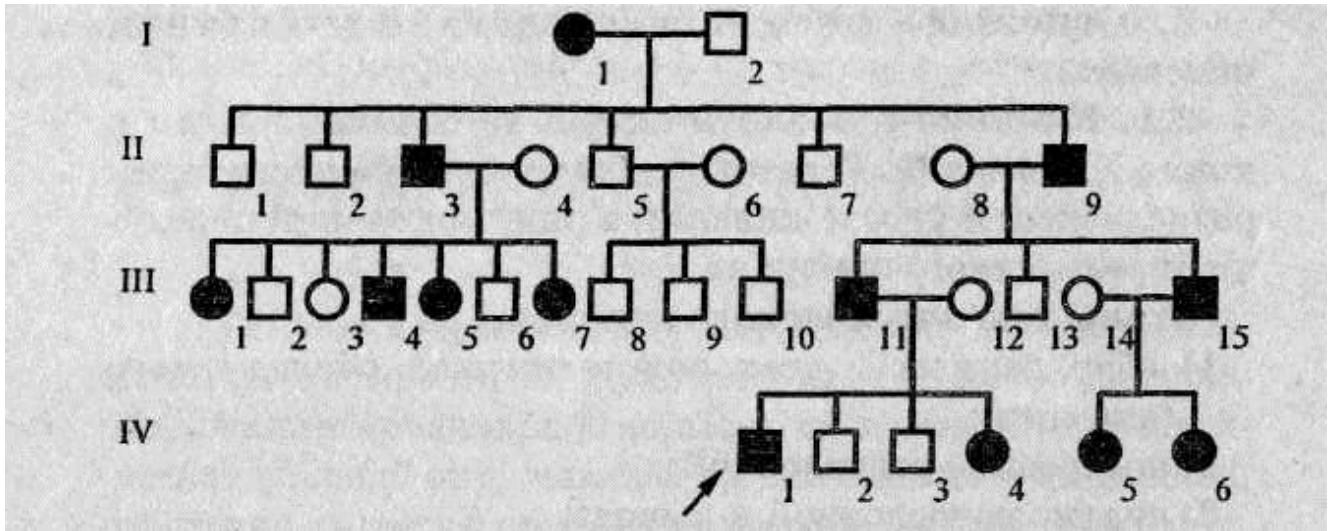
**Ответ 3:** Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.

**Ответ 4:** Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.

**Ответ 5:** При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей)

ПК-6 , ОПК-1

**2. Ситуационная задача №2:** Рассмотрите представленную родословную и ответьте на вопросы ?



- 1) Определите тип наследования по нарисованной родословной
- 2) Мужчины или женщины болеют чаще?
- 3) Определите вероятность наследования
- 4) Укажите признаки аутосомно-доминантного типа наследования в представленной родословной

**Ответ 1:** Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования

**Ответ 2:** Болеют в равной степени мужчины и женщины

**Ответ 3:** Вероятность наследования 50% и 100%

**Ответ 4:** больные в каждом поколении, наследование идет преимущественно по вертикали, болеют в равной степени мужчины и женщины

ПК-6 , ОПК-1

**3. Ситуационная задача №3:** Мужчина, 42 года, с затяжным течением пневмонии. У пациента в анамнезе частые «простудные заболевания» с тяжелым течением, в течение последних 5 лет постепенное похудение мышц конечностей, поперхивание при глотании; за медицинской помощью к неврологу никогда не обращался. При осмотре: астенического телосложения. Сила в конечностях снижена до 4-4,5 баллов, гипотрофии плечевого пояса, мышц шеи, преимущественно проксимальных отделов конечностей. Сухожильные, периостальные рефлексы несколько снижены. Выявляется перкуторная миотоническая реакция, клинические миотонические феномены. Чувствительных, координаторных нарушений не выявлено. При дообследовании: в анализах крови лейкоцитоз, повышение фибриногена, (+) СРБ. Выявлены начальные проявления катаракты обоих глаз.

- 1) Какой клинический диагноз наиболее вероятен?
- 2) Какие дополнительные методы обследования необходимы?
- 2) Какие изменения при гистологическом исследовании биоптата мышц характерны при этой стадии развития заболевания?
- 3) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента?
- 4) Показано ли пациенту цитогенетическое обследование?

**Ответ 1:** Дистрофическая миотония

**Ответ 2:** ЭМГ, Осмотр родственников, Консультация фтизиатра, ПЦР-диагностика

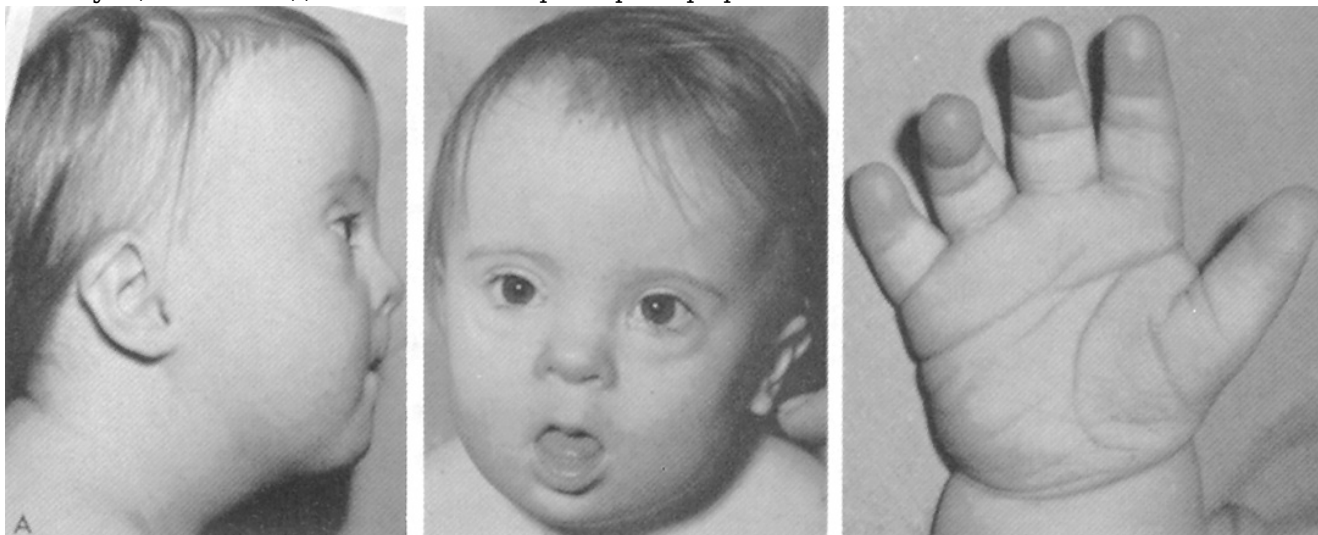
**Ответ 2:** Множественные внутренние ядра в волокнах, жировое и фиброзное перерождение мышц, разнокалиберные волокна

**Ответ 3:** Злокачественная гипертермия

**Ответ 4:** Нет, не показана, заболевание является моногенным

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

**4. Ситуационная задача №4:** Рассмотрите фотографию.



1) Какую патологию можно предположить по фотографии?

2) К какой группе наследственных заболеваний она относится?

3) Какие проблемы со стороны внутренних органов встречаются наиболее часто при этом заболевании?

4) Какова диагностика этого заболевания?

5) Каковы рекомендации по лечению и реабилитации таких людей?

**Ответ 1:** Синдром Дауна

**Ответ 2:** К группе хромосомных заболеваний

**Ответ 3:** Врожденные пороки развития внутренних органов (пороки сердца, моче-половой системы, желудочно-кишечного тракта)

**Ответ 4:** Цитогенетический метод

**Ответ 5:** Коррекция врожденных пороков внутренних органов, педагогическая и социальная реабилитация, диспансерное наблюдение у психо-невролога и других специалистов

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

**5. Ситуационная задача №5:** Больной А., 57 лет, госпитализирован по поводу ИБС. Из анамнеза заболевания: в течение 25-27 лет беспокоят боли в области сердца; в 37-летнем возрасте госпитализировался по поводу нарушения сердечного ритма, в 40-летнем возрасте пациенту имплантирован ЭКС. Часто болел «простудными» заболеваниями. В возрасте 50 лет выявлена катаракта обоих глаз. Объективно: проявления миотонического синдрома (клиническая, механическая миотонические реакции), гипотрофия преимущественно

дистальных отделов конечностей, жевательной и мимической мускулатуры; подчеркнуты височные ямки, “губы тапира”. Подобные проявления выявлены у младшей дочери, двоюродного брата пациента. Легкая миотоническая реакция у внука пробанда. У отца пробанда анамнестически прослеживается миотоническая реакция, “похудение” мышц конечностей, лица, снижение зрения.

- 1) Каков предположительный диагноз?
- 2) Какие из перечисленных исследований необходимо провести данному пациенту?
- 3) Каковы особенности поражения сердца при данном заболевании?
- 4) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента?
- 5) Показано ли цитогенетическое исследование данному пациенту?

**Ответ 1:** Дистрофическая миотония 1 типа

**Ответ 2:** Игольчатая ЭМГ, Консультация кардиолога, Осмотр родственников

**Ответ 3:** Поражение сердца представлено, главным образом, нарушением сердечного ритма; Нарушения сердечной проводимости прогрессируют, но причина прогрессирования не ясна; Чаще встречается желудочковая аритмия; Заболевание может дебютировать с внезапной остановки сердечной деятельности

**Ответ 4:** Злокачественная гипертермия

**Ответ 5:** Нет, заболевание является моногенным

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

## Тесты

### 1. МЕТОД ДИАГНОСТИКИ МИКРОДЕЛЕЦИОННЫХ СИНДРОМОВ

- 1) кариотипирование
- 2) жидкостная цитометрия
- 3) FISH-диагностика**
- 4) клинико-генеалогический анализ
- 5) биохимический скрининг

Правильный ответ: 3

ПК-6 , ОПК-6

### 2. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНО

- 1) высокий рост
- 2) специфический запах мочи
- 3) крыловидные складки на коже**
- 4) депигментация кожи
- 5) сандалевидная щель

Правильный ответ: 3



ПК-6

### **3. АМИОТРОФИЯ ШАРКО-МАРИ-ТУТА ОБУСЛОВЛЕНА ПЕРВИЧНЫМ ПОРАЖЕНИЕМ**

1) передних рогов спинного мозга

**2) периферических двигательных нервов**

3) мышц дистальных отделов конечностей

4) передних рогов спинного мозга и периферических двигательных нервов

5) периферических двигательных нервов и мышц дистальных отделов конечностей

Правильный ответ: 2

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

### **4. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ХОРЕЕ ГЕНТИНГТОНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК**

**1) аутосомно-доминантный**

2) аутосомно-рецессивный

3) рецессивный, сцепленный с полом

4) митохондриальный

5) все перечисленное

Правильный ответ: 1

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

### **5. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ**

**1) мутации в одном или двух аллелях определенного гена**

2) структурные перестройки хромосом

3) изменение количества хромосом

4) неблагоприятное действие средовых факторов

5) все перечисленное

Правильный ответ: 1

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

## **Промежуточный контроль**

### **Практические навыки**

**1. Расчет риска наследования мультифакториального заболевания, прослеженного по родословной, для пробанда**

1) Мультифакториальные - заболевания, характеризующиеся семейным накоплением

патологических признаков. Кроме генетических факторов в происхождении этих заболеваний большую роль играют внешнесредовые факторы. Для заболевания характерен полиморфизм – большая вариабельность в тяжести проявления, в возрасте начала болезни, половые различия и т.д. Основу оценки риска при мультифакториальной патологии составляют эмпирические данные о семейной частоте каждого данного заболевания или порока развития. Риск меняется в зависимости от числа пораженных в семье и их степени родства. Можно пользоваться данными о популяционной частоте заболевания. Если частота заболевания в популяции равна  $P$ , то его частота среди родственников примерно равна  $P$ . Например, риск заболевания шизофренией. Если в семье нет случаев шизофрении, то риск рождения больного ребенка равен 1%; если один из родителей болен – 19%, если оба – 59%, но это зависит и от формы течения заболевания.

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

## **2. Графическое изображение родословной своей семьи**

1) Составление родословной начинается со сбора сведений о семье, и прежде всего со сбора сведений о пробанде — индивиде, который является предметом интереса исследователя (врача, педагога). Чаще всего это больной или носитель изучаемого признака. Однако за медико-генетической консультацией могут обращаться и здоровые индивиды. В этом случае используется термин «консультирующийся». В графическом изображении родословной пробанд отмечается соответствующим знаком и стрелкой, которая идет снизу вверх и слева направо. Дети одной родительской пары (братья и сестры) называются сибсами. Если сибсы имеют только одного общего родителя, они называются полусибсами. Различают единоутробных (общая мать) и единокровных (общий отец) сибсов. Обычно родословная собирается в связи с изучением одного или нескольких заболеваний (признаков). Врач или генетик всегда интересуется каким-то конкретным заболеванием или признаком. В зависимости от цели исследования родословная может быть полной или ограниченной: она может отражать либо клинические признаки, либо генетический статус членов родословной. В любом случае нужно стремиться к наиболее полному составлению родословной по восходящему, нисходящему и боковым направлениям. Чем больше поколения вовлекается в родословную, тем больше информации она может содержать. Однако ее обширность может обусловить появление в ней ошибочных данных. Для уточнения сведений привлекаются различного рода медицинская документация, фотографии родственников, результаты дополнительных исследований. Чем больше глубина и широта генеалогического поиска, тем ценнее и надежнее получаемая информация. Для наглядности собранные данные изображают в виде определенных символов

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-6

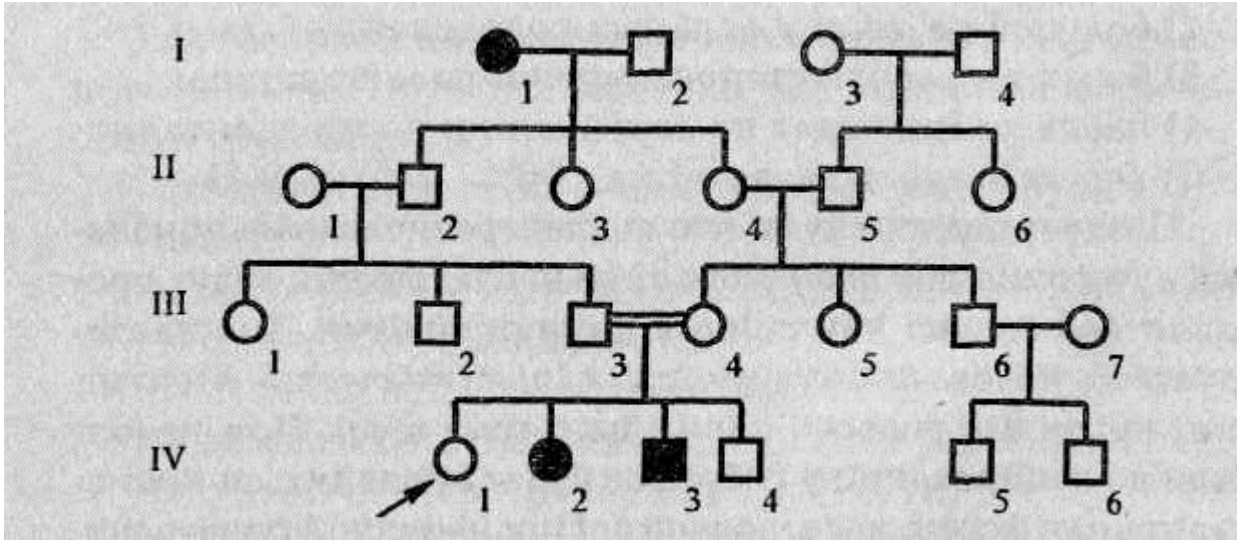
## **3. Составление легенды для родословной**

1) Легенда родословной является обязательным элементом описания родословной. Она включает: 1) подробное описание каждого члена родословной, сведения о котором обязательны или существенны для понимания характера наследования заболевания (признака) или особенностей клинического проявления; 2) перечень источников медицинских и других сведений с содержательной информацией; 3) указание на характер патологического процесса или его локализацию (например, у некоторых членов родословной диагностирована изолированная злокачественная опухоль желудка, у других — множественные неоплазии); 4) указание на время начала заболевания и особенности течения; 5) указание на возраст и причину смерти; 6) описание методов диагностики и идентификации (например, качественный или количественный характер описываемого признака). Таким образом, «Легенда родословной» — это информация о членах родословной с подробным изложением любых, но обязательно существенных для анализа сведений.

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-6

## Ситуационные задачи

1. **Ситуационная задача №1:** Рассмотрите представленную родословную



- 1) Определите тип наследования на представленной родословной?
- 2) В каком поколении встречается заболевание?
- 3) Мужчины или женщины болеют чаще?
- 4) Определите вероятность наследования
- 5) Перечислите признаки наследования по данной родословной

**Ответ 1:** Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования

**Ответ 2:** Больные не в каждом поколении

**Ответ 3:** Болеют в равной степени мужчины и женщины

**Ответ 4:** Вероятность наследования 25%, 50% и 100%

**Ответ 5:** Больные не в каждом поколении, у здоровых родителей больной ребенок, болеют в равной степени мужчины и женщины, наследование идет преимущественно по горизонтали

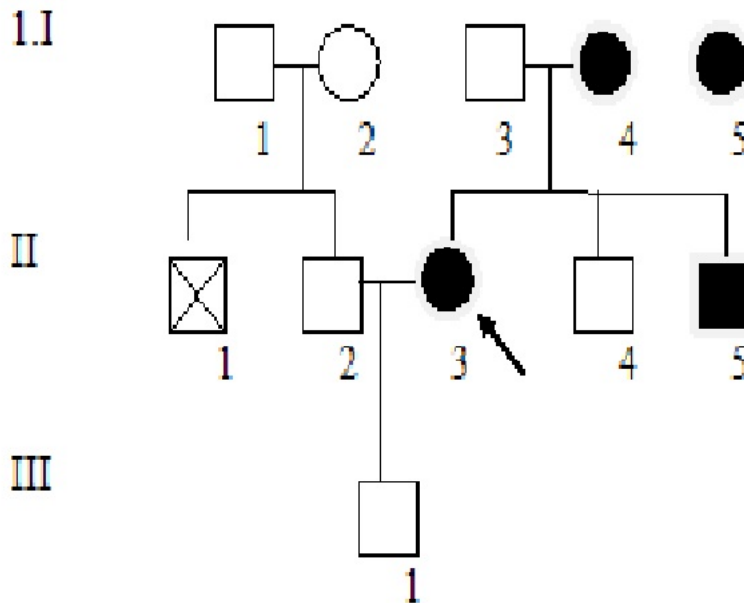
ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

2. **Ситуационная задача №2:** Пробанд - женщина, 56 лет, поступила в кардиологическое отделение с диагнозом ИБС, повторный ИМ. Страдает ИБС в течение последних 12 лет. Из семейного анамнеза: мать умерла в возрасте 53 лет скоропостижно от ИМ, отец умер в 56 лет от рака легких, от ИМ умерла сестра матери, 52 лет. Брат пробанда 51 года здоров, брат 49 лет страдает ИБС в течение последних семи лет, перенес один ИМ. Муж пробанда, 55 лет, здоров, среди его ближайших родственников патологии сердечно-сосудистой системы не встречается: матери 75 лет, отцу - 78 лет, живут в собственном доме в деревне, брат погиб в молодости в автомобильной катастрофе. Сын пробанда, 35 лет, охранник, курит в течение 20 лет, избыточная масса тела

- 1) Составить родословную
- 2) Является ли ИБС в данной семье наследственной и почему?
- 3) О каком характере ИБС в данной семье можно думать и почему?
- 4) Какой риск развития ИБС у сына пробанда и почему?

5) Какие методы исследования необходимо назначить в этой семье?

**Ответ 1:** Родословная



**Ответ 2:** Частота встречаемости ИБС в семье матери пробанда - 4 родственников из 6 - значительно превышает общепопуляционную (8-10%), что свидетельствует о наследственном характере заболевания в данной семье

**Ответ 3:** Можно предположить мультифакториальную природу болезни в данном случае, но высокая частота поражения женщин требует исключения моногенных форм ИБС

**Ответ 4:** Повышенный генетический риск

**Ответ 5:** Необходимо исследование липопротеинового обмена в семье пробанда: II-1 и III-1, а также молекулярная диагностика генотипов по АРО-А1, АРО-Е и ММР-3 и др.

ПК-6 , ПК-8 , ОПК-1

3. **Ситуационная задача №3:** Пробанд - здоровая женщина, имеет двух здоровых братьев и двух братьев больных алкаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алкаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным братом, который был здоров. Бабка и дед по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда является родной сестрой деда по линии отца.

1) Составьте родословную

2) Определите тип наследования, обоснуйте

3) Определите вероятность рождения больных алкаптонурией детей в семье пробанда, при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алкаптонурией

4) Как зависит генетический риск от пола ребёнка?

5) Какие профилактические меры можно порекомендовать в данной ситуации?

**Ответ 1:** Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования

**Ответ 2:** Аутосомно-рецессивный тип наследования, так как наблюдается «горизонтальный»

характер распределения патологического признака, то есть поражаются сибсы, оба пола поражаются примерно в равной степени, повышена частота кровно-родственных браков в родословной

**Ответ 3:** В данном случае оба супруга будут носителями гена алкаптонурии и риск для потомства составит 25%

**Ответ 4:** Поскольку заболевание аутосомное, то есть генный дефект локализуется в неполовых хромосомах, поражение идет независимо от половой принадлежности ребёнка

**Ответ 5:** Поскольку большинство моногенных заболеваний встречаются крайне редко, хорошей профилактикой может явиться отказ от кровно-родственных браков, в которых доля одних и тех же генов достаточно высока

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

**4. Ситуационная задача №4:** Пробанд болен гемофилией. Его брат, сестра и родители, являющиеся двоюродными сибсами, здоровы. Брат и сестра пробанда обратились к врачу по вопросу о прогнозе заболевания у потомства. При дифференциальной диагностике формы гемофилии установлена афибриногенемия (редко встречающаяся форма, обусловленная рецессивным аутосомным геном). Родословная подтвердила аутосомно-рецессивное наследование гемофилии в семье. Пенетрантность у гомозигот по рецессивному гену полная

- 1) Может ли здоровый брат пробанда передать своему ребенку ген гемофилии?
- 2) Какой совет следует дать брату пробанда, если он желает вступить в брак с женщиной, которая не является его родственницей?
- 3) Брат пробанда желает вступить в брак со своей двоюродной сестрой. Установите вероятность рождения больного ребенка, допустив, что рецессивный ген попал в родословную лишь через одного из общих предков
- 4) Здоровая сестра пробанда желает вступить в брак с мужчиной, который не является ее родственником. Какова вероятность рождения больного ребенка?
- 5) Какой совет следует дать сестре пробанда

**Ответ 1:** Здоровый брат пробанда может быть гетерозиготен (вероятность гетерозиготности, учитывая его фенотип —  $2/3$  или 66,6%). Гетерозиготный отец может передать своему ребенку ген афибриногенемии, с вероятностью  $1/2$  (50%). Общая вероятность передачи здоровым братом пробанда гена афибриногенемии своему ребенку равна  $2/3 \times 1/2 = 1/3$  (33,3%)

**Ответ 2:** При браке брата пробанда с женщиной, которая не является его родственницей, в связи с очень редким распространением гена в популяции, вероятность рождения больного ребенка мала. Врач может не возражать против такого брака

**Ответ 3:** При браке брата пробанда со своей двоюродной сестрой, при условиях, изложенных в данной задаче, вероятность рождения больного ребенка равна 4,2%

**Ответ 4:** Для сестры пробанда, больного этой формой гемофилии, при вступлении в брак с мужчиной, который не является ее родственником, в связи с очень редким распространением гена афибриногенемии в популяции, крайне низка вероятность иметь больного ребенка

**Ответ 5:** Врач должен рассеять опасения сестры пробанда и не возражать против ее брака

ПК-6 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

### 1. ДИСОМИЯ ПО МАТЕРИСКОЙ ХРОМОСОМЕ 15 ВЕДЕТ К РАЗВИТИЮ

- 1) синдрома Дауна
- 2) синдрома Ангельмана
- 3) синдрома Прадера-Вилли**
- 4) синдрома Альпорта
- 5) синдрома Хатчинсона-Гилфорда

Правильный ответ: 3

ПК-6

### 2. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА (БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГХАУЗЕНА) ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК

- 1) аутосомно-доминантный**
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) рецессивный, сцепленный с полом
- 4) аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный
- 5) неверно все перечисленное

Правильный ответ: 1

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

### 3. ПАТОГНОМОНИЧНЫЕ ПРИЗНАКИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА

- 1) пятна Брушвильда
- 2) пятна депигментации
- 3) пятна цвета «кофе с молоком»**
- 4) деформация (асимметрия) лицевого черепа
- 5) кольцо Кайзера-Флейшера

Правильный ответ: 3

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

### 4. УВЕЛИЧЕНИЕ ЧИСЛА ПОЛНЫХ НАБОРОВ ХРОМОСОМ

- 1) гаплоидия
- 2) полиплоидия**
- 3) гетероплоидия
- 4) анеуплоидия
- 5) диплоидия

Правильный ответ: 2

ПК-6

**5. ФЛЕКСОРНАЯ КОНТРАКТУРА ПАЛЬЦЕВ РУК ХАРАКТЕРНА ДЛЯ**

- 1) синдрома Дауна
- 2) синдрома Патау

**3) синдрома Эдвардса**

- 4) синдрома Шерешевского-Тернера
- 5) синдрома Клайнфельтера

Правильный ответ: 3

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

**6. ИЗМЕНЕНИЕ КОНТУРА НОГ ПО ТИПУ «ОПРОКИНУТОЙ БУТЫЛКИ» ОБУСЛОВЛЕНО ИЗМЕНЕНИЕМ МАССЫ МЫШЦ ПРИ**

**1) амиотрофии Шарко-Мари-Тута**

- 2) мышечной дистрофии Эрба
- 3) мышечной дистрофии Беккера-Кинера
- 4) амиотрофии Кугельберга-Веландер
- 5) дистрофической миотонии

Правильный ответ: 1

ПК-6 , ПК-8 , ПК-16 , ОПК-1

**7. ПРИЗНАКИ, НЕХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ**

- 1) болезнь передается только от матери
- 2) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин

**3) больные женщины передают заболевание 50% детей; все дети больных отцов здоровы**

- 4) дети больного отца будут здоровы
- 5) если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 100%

Правильный ответ: 3

ПК-8

**8. К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ОТНОСЯТСЯ**

**1) Фенилкетонурия**

- 2) Галактоземия
- 3) Муковисцидоз
- 4) Сфинголипидоз
- 5) Все перечисленное

Правильный ответ: 1

ПК-6 , ПК-16 , ОПК-1 , ОПК-6

**2.10. Примерная тематика курсовых работ (проектов)**  
**Данный вид работы учебным планом не предусмотрен**



## 2.11. Перечень практических умений/навыков

4 курс

7 семестр

| №<br>п/п | Практические умения   |
|----------|---|
| 1        | 2   |
| 1        | <b>Анализировать наследственные факторы заболеваний</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-16  |
| 2        | <b>заполнять направление на кариотипирование, молекулярно-генетическое исследование</b><br>Уровень: Уметь<br>ОПК-6  |
| 3        | <b>интерпретировать результаты биохимических исследований при наследственных болезнях обмена</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6  |
| 4        | <b>Использовать в лечебной деятельности методы первичной и вторичной профилактики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-16   |
| 5        | <b>назначать и использовать медикаментозные средства при часто встречающихся наследственных заболеваниях</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-8  |
| 6        | <b>Обучать пробандов и их родственников правилам здорового образа жизни</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-16  |
| 7        | <b>Определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников, провести физикальное обследование пациента; сформулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств, обосновать фармакотерапию у конкретного больного при наследственных заболеваниях и врожденными пороками развития</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6 |
| 8        | <b>Определять наличие врожденных пороков развития, характерных для наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Вольфа-Хиршхорна, синдром Лежена, синдром Уильямса)</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-8   |
| 9        | <b>Правилами оформления медицинской карты амбулаторного и стационарного больного</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-6   |
| 10       | <b>Определять показания и противопоказания к назначению средств лечебной физкультуры, физиотерапии, рефлексотерапии, фитотерапии и других средств немедикаментозной терапии, использовать основные курортные факторы зависимости от морфофункционального статуса, наследственной патологии</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-8  |

|    |  |
|----|--|
| 11 | <b>основными алгоритмами работы с электронной базой данных Менделеевское наследование у человека (ОММ)</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-1  |
| 12 | <b>проводить поиск информации о интересующей наследственной патологии среди библиографических источников, а также по электронным базам данных</b><br>Уровень: Уметь<br>ОПК-1   |
| 13 | <b>определять показания к назначению специализированной диеты, хирургическому лечению, симптоматической терапии наследственных заболеваний</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-8   |
| 14 | <b>Осуществлять беседу опрос пациентов с наследственными заболеваниями, врожденными пороками развития и их родственниками с учетом моральных и правовых норм</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6   |
| 15 | <b>Оценивать природные и медико-социальные факторы среды в развитии болезней у детей и подростков, провести их коррекцию, осуществлять профилактические мероприятия по предупреждению мультифакториальных болезней</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6 |
| 16 | <b>Оценивать развитие интеллектуально-мнестических функций</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6   |
| 17 | <b>Оценивать результаты цитогенетических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных заболеваний</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6   |
| 18 | <b>Проводить реабилитационные мероприятия при наиболее часто встречающихся хромосомных заболеваниях</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-16   |
| 19 | <b>Подобрать индивидуальный вид оказания помощи и сроки временной нетрудоспособности для лечения пациента в соответствии с ситуацией: первичная помощь, скорая помощь, госпитализация</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6                              |
| 20 | <b>Реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами, пациентами с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, их родственниками</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-16                   |
| 21 | <b>Собирать анамнез заболевания с выявлением факторов риска рождения детей с хромосомными болезнями</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6  |
| 22 | <b>собирать наследственный анамнез, оформлять родословную (графически изобразить, написать легенду, сделать заключение о типе наследования, рассчитать риск для пробанда)</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6  |
| 23 | <b>Правилами назначения и использования медикаментозных средства при часто встречающихся наследственных заболеваниях</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-1  |
| 24 | <b>формулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-8   |

|    |   |
|----|---|
| 25 | <b>алгоритмом постановки предварительного диагноза наследственного заболевания с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6   |
| 26 | <b>Интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики алгоритмом развернутого предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-8   |
| 27 | <b>Методами лечения моногенных заболеваний</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-1   |
| 28 | <b>Методами лечения наследственных болезней обмена</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-1   |
| 29 | <b>Сформулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств, обосновать фармакотерапию у конкретного больного</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-6   |
| 30 | <b>Методами лечения хромосомных заболеваний</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6   |
| 31 | <b>Методами медико-генетического консультирования</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6   |
| 32 | <b>Методами общеклинического обследования, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6  |
| 33 | <b>Методами общеклинического обследования, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики наследственных заболеваний, алгоритмом развернутого предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6 |
| 34 | <b>Методами расчета риска наследования мультифакториальных заболеваний</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6  |
| 35 | <b>Методикой анализа наследственных факторов и факторов внешней среды в развитии заболеваний</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6  |
| 36 | <b>Навыками выбора оптимального режима двигательной активности, с учетом показаний и противопоказаний, основываясь на данные морфотипа при наследственных заболеваниях</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-8  |
| 37 | <b>правилами заполнения бланков направлений на кариотипирование, ДНК-диагностику, УЗИ-скрининг плода, биохимический скрининг, скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-6  |
| 38 | <b>Правилами заполнения родословной</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6   |

|    |   |
|----|---|
| 39 | <b>Навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6                                       |
| 40 | <b>Правилами общения с коллегами, взрослым населением, их родственниками</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6  |
| 41 | <b>Навыками оказания первой врачебной помощи при осложнении наследственных заболеваний</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6  |
| 42 | <b>Навыками подготовки пациента и забора сред к проведению цитогенетических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных заболеваний</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6   |
| 43 | <b>Навыками поиска и пользования необходимой медицинской информации</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6   |
| 44 | <b>Правилами составления индивидуальной программы реабилитации</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-6  |
| 45 | <b>Основами профилактики наследственных заболеваний, врожденных пороков развития</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-16   |
| 46 | <b>Постановкой диагноза наследственных болезней обмена на основании биохимических исследований биологических жидкостей</b><br>Уровень: Владеть<br>ПК-8  |
| 47 | <b>Правилами хранения медикаментозных средств</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-6  |
| 48 | <b>Собирать, хранить, совершать поиск и переработку информации в медицинских системах</b><br>Уровень: Уметь<br>ОПК-6  |
| 49 | <b>Основными принципами и понятиями доказательной медицины</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-6   |
| 50 | <b>Излагать самостоятельную точку зрения, анализ и логическое мышление, публичную речь, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-16   |
| 51 | <b>Оказать первую помощь при неотложных состояниях больным с наследственной патологией</b><br>Уровень: Уметь<br>ОПК-1   |
| 52 | <b>Алгоритмом оказания первой доврачебной помощи при неотложных состояниях</b><br>Уровень: Владеть<br>ОПК-1   |
| 53 | <b>Наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата Собирать, хранить, совершать поиск и переработку информации в медицинских системах</b><br>Уровень: Уметь<br>ПК-8 |

## 2.12. Примерная тематика рефератов (эссе)

4 курс

7 семестр

| № п/п | Темы рефератов   |
|-------|--|
| 1     | 2  |
| 1     | <b>Экогенетические болезни</b><br>ПК-8,ОПК-6   |
| 2     | <b>Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением</b><br>ПК-16  |
| 3     | <b>Профилактика наследственной патологии</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1  |
| 4     | <b>Методы диагностики наследственных заболеваний</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1  |
| 5     | <b>Генотерапия</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1  |
| 6     | <b>Патогенез генетической гетерогенности клинически сходных форм моногенных заболеваний</b><br>ПК-6,ОПК-1                  |
| 7     | <b>Этиология наследственных болезней</b><br>ПК-6,ОПК-1,ОПК-6   |
| 8     | <b>Патогенез хромосомных заболеваний</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ПК-16  |
| 9     | <b>Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных заболеваниях</b><br>ПК-6,ПК-8,ОПК-1,ПК-16 |
| 10    | <b>Синдром Прадера-Вилли</b><br>ПК-8,ОПК-1   |

## 2.13. Учебно-методическое и информационное обеспечение модуля

### 2.13.1. Перечень основной литературы, необходимой для освоения модуля

| № п/п | Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы   | Вид носителя (электронный/бумажный) |
|-------|--|-------------------------------------|
| 1     | 2  | 3                                   |
| 1     | Бочков, Н. П. <a href="#">Клиническая генетика</a> : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html</a> | ЭБС Консультант студента (ВУЗ)      |

### 2.13.2. Перечень дополнительной литературы, необходимой для освоения модуля

| № п/п | Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы  | Вид носителя (электронный/бумажный) |
|-------|---|-------------------------------------|
| 1     | 2   | 3                                   |
| 1     | Алферова, Г. А. <a href="#">Генетика</a> : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; ред. Г. А. Алферова. - 3-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2023. - 200 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://urait.ru/viewer/genetika-512672#page/1">https://urait.ru/viewer/genetika-512672#page/1</a>    | ЭБС Юрайт                           |
| 2     | Борисова, Т. Н. <a href="#">Медицинская генетика</a> : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2023. - 159 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://urait.ru/viewer/medicinskaya-genetika-512854#page/1">https://urait.ru/viewer/medicinskaya-genetika-512854#page/1</a> | ЭБС Юрайт                           |
| 3     | <a href="#">Наследственные болезни</a> : национальное руководство : краткое издание / ред. Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>                 | ЭБС Консультант студента (ВУЗ)      |

### 2.13.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения модуля

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b>            | 1   |
| <b>Наименование</b>                | Генетика 101, часть 3: откуда берутся ваши гены?  |
| <b>Вид</b>                         | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>               | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3Dwg7-RyE843U%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D7">https://www.youtube.com/watch?v=3Dwg7-RyE843U%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D7</a> |
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №1   |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b>            | 2   |
| <b>Наименование</b>                | Генетика 101, часть 1: Что такое гены?  |
| <b>Вид</b>                         | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>               | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3DkDyigLiOupA%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D5">https://www.youtube.com/watch?v=3DkDyigLiOupA%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D5</a> |
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №1   |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b>            | 3   |
| <b>Наименование</b>                | Генетика 101, часть 4: что такое фенотипы?  |
| <b>Вид</b>                         | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>               | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3DmEGLyKDDkSs%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D8">https://www.youtube.com/watch?v=3DmEGLyKDDkSs%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D8</a> |
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №1   |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b>            | 4   |
| <b>Наименование</b>                | Введение в наследственность   |
| <b>Вид</b>                         | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>               | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3DgwsyRsuTf8I%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D1">https://www.youtube.com/watch?v=3DgwsyRsuTf8I%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D1</a> |
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №1   |

|                         |   |
|-------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b> | 5   |
| <b>Наименование</b>     | 100 великих открытий - Генетика   |
| <b>Вид</b>              | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>    | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3DgnfwM8x1rE">https://www.youtube.com/watch?v=3DgnfwM8x1rE</a> |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №1 |
|------------------------------------|---|

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b>            | 6   |
| <b>Наименование</b>                | Строение хромосомы и эпигенетическая регуляция  |
| <b>Вид</b>                         | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>               | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3DeX2TOQ6qEvk">https://www.youtube.com/watch?v=3DeX2TOQ6qEvk</a> |
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №2   |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b>            | 7   |
| <b>Наименование</b>                | Хромосомные болезни   |
| <b>Вид</b>                         | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>               | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3DEaqV7AA0OUg">https://www.youtube.com/watch?v=3DEaqV7AA0OUg</a> |
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №2   |

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| <b>Порядковый номер</b>            | 8   |
| <b>Наименование</b>                | Наследственные болезни обмена веществ   |
| <b>Вид</b>                         | Интернет-ресурс   |
| <b>Форма доступа</b>               | <a href="https://www.youtube.com/watch?v=3DSOEaU0WvbeM">https://www.youtube.com/watch?v=3DSOEaU0WvbeM</a> |
| <b>Рекомендуемое использование</b> | при подготовке к практическому занятию №3   |



**2.13.4. Карта перечня информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по модулю, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем по специальности 31.05.01 Лечебное дело для очной формы обучения**

| № п/п | Вид  | Наименование                                      | Режим доступа   | Доступ           | Рекомендуемое использование |
|-------|--|---|---|------------------|-----------------------------|
| 1     | 2  | 3   | 4   | 5                | 6                           |
| 1.    | Видеоуроки практических навыков                          | -/-   | -/-   | -/-              | -/-                         |
| 2.    | Видеолекции  |   |   |                  |                             |
|       |  | Цитогенетика.<br>Хромосомы человека.<br>Кариотип. | <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=13439">http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=13439</a> | По логину/паролю | Просмотр                    |
|       |  | Как работает ДНК?                                 | <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=12545">http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=12545</a> | По логину/паролю | Просмотр                    |
|       |  | Структура молекулы ДНК                            | <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=12540">http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=12540</a> | По логину/паролю | Просмотр                    |
|       |  | Синтез белка                                      | <a href="http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=12541">http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&amp;id=12541</a> | По логину/паролю | Просмотр                    |
| 3.    | Учебно-методический комплекс для дистанционного обучения | -/-   | -/-   | -/-              | -/-                         |
| 4.    | Программное обеспечение                                  | -/-   | -/-   | -/-              | -/-                         |

|    |  |   |  |  |   |
|----|--|---|--|--|---|
| 5. | Информационно-справочные системы и базы данных | ЭБС Консультант студента ВУЗ<br>ЭБС Айбукс<br>ЭБС Букап<br>ЭБС Лань<br>ЭБС Юрайт<br>ЭБС MedLib.ru<br>НЭБ eLibrary<br>БД Web of Science<br>БД Scopus<br>ЭМБ Консультант врача<br>Wiley Online Library<br>Springer Nature<br>ScienceDirect (Elsevier)<br>СПС<br>КонсультантПлюс<br>СПС Консультант Плюс | <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a><br><a href="https://ibooks.ru/">https://ibooks.ru/</a><br><a href="https://www.books-up.ru/">https://www.books-up.ru/</a><br><a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a><br><a href="https://www.biblio-online.ru/">https://www.biblio-online.ru/</a><br><a href="https://www.medlib.ru">https://www.medlib.ru</a><br><a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a><br><a href="http://webofscience.com/">http://webofscience.com/</a><br><a href="https://www.scopus.com/">https://www.scopus.com/</a><br><a href="http://www.rosmedlib.ru/">http://www.rosmedlib.ru/</a><br><a href="http://search.ebscohost.com/">http://search.ebscohost.com/</a><br><a href="http://onlinelibrary.wiley.com/">http://onlinelibrary.wiley.com/</a><br><a href="http://journals.cambridge.org/">http://journals.cambridge.org/</a><br><a href="https://rd.springer.com/">https://rd.springer.com/</a><br><a href="https://www.sciencedirect.com/">https://www.sciencedirect.com/</a><br><a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a> | По логину/паролю<br>По логину/паролю<br>По логину/паролю<br>По логину/паролю<br>По логину/паролю<br>По логину/паролю<br>По логину/паролю, по IP-адресу<br>По логину/паролю, по IP-адресу<br>По IP-адресу<br>По логину/паролю<br>По IP-адресу<br>По IP-адресу<br>По IP-адресу<br>По IP-адресу<br>По IP-адресу<br>По IP-адресу | Для самостоятельной работы, при подготовке к занятиям |
|----|--|---|--|--|---|

**2.13.5. Материально-техническая база дисциплины, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине "Неврология, медицинская генетика" по специальности 31.05.01 Лечебное дело (очное, высшее образование, 6,00) для очной формы обучения**

| № п/п | Наименование        | Кол-во | Форма использования   |
|-------|---------------------|--------|---|
| 1     | 2                   | 3      | 4   |
|       | <b>Аудитория №1</b> |        | аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации<br>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887<br>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253<br>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100 |
| 1     | Проектор            | 1      |   |
| 2     | Микрофон            | 1      |   |

|    |  |     |   |
|----|--|-----|---|
| 3  | Доска  | 1   |   |
| 4  | Компьютер                                      | 1   |   |
| 5  | Колонки  | 1   |   |
| 6  | Проекционный экран                             | 1   |   |
| 7  | Трибуна  | 1   |   |
| 8  | Стол   | 60  |   |
| 9  | Посадочные места                               | 360 |   |
| 10 | Индукционная система Исток С1и                 | 1   |   |
| 11 | Акустический усилитель и колонки               | 1   |   |
|    | <b>Лекционный зал морфологического корпуса</b> |     | <p>аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации</p> <p>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735, V9233887</p> <p>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253</p> <p>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100</p> |
| 1  | Проектор                                       | 1   |   |
| 2  | Микрофон                                       | 1   |   |
| 3  | Доска  | 1   |   |
| 4  | Компьютер                                      | 1   |   |
| 5  | Колонки  | 1   |   |
| 6  | Проекционный экран                             | 1   |   |
| 7  | Трибуна  | 1   |   |
| 8  | Стол   | 100 |   |
| 9  | Посадочные места                               | 350 |   |
| 10 | Индукционная система Исток С1и                 | 1   |   |
| 11 | Акустический усилитель и колонки               | 1   |   |

|    |   |     |  |
|----|---|-----|--|
|    | <b>Лекционный зал лабораторного корпуса</b> |     | аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации<br>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735, V9233887<br>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253<br>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100 |
| 1  | Проектор                                    | 1   |  |
| 2  | Микрофон                                    | 1   |  |
| 3  | Доска                                       | 1   |  |
| 4  | Компьютер                                   | 1   |  |
| 5  | Колонки                                     | 1   |  |
| 6  | Проекционный экран                          | 1   |  |
| 7  | Трибуна                                     | 1   |  |
| 8  | Стол  | 60  |  |
| 9  | Посадочные места                            | 300 |  |
| 10 | Индукционная система Исток С1и              | 1   |  |
|    | <b>Аудитория №3</b>                         |     | аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации<br>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735, V9233887<br>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253<br>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100 |
| 1  | Проектор                                    | 1   |  |
| 2  | Микрофон                                    | 1   |  |
| 3  | Доска                                       | 1   |  |
| 4  | Компьютер                                   | 1   |  |
| 5  | Колонки                                     | 1   |  |
| 6  | Проекционный экран                          | 1   |  |
| 7  | Трибуна                                     | 1   |  |
| 8  | Стол  | 32  |  |

|   |  |     |   |
|---|--|-----|---|
| 9 | Посадочные места                         | 256 |   |
|   | <b>Аудитория №2</b>                      |     | аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации<br>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735, V9233887<br>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253<br>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100                    |
| 1 | Проектор                                 | 1   |   |
| 2 | Микрофон                                 | 1   |   |
| 3 | Доска                                    | 1   |   |
| 4 | Компьютер                                | 1   |   |
| 5 | Колонки                                  | 1   |   |
| 6 | Проекционный экран                       | 1   |   |
| 7 | Трибуна                                  | 1   |   |
| 8 | Столы                                    | 60  |   |
| 9 | Посадочные места                         | 360 |   |
|   | <b>Учебная комната №1</b>                |     | учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, аудитория для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации<br>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735, V9233887<br>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253<br>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100 |
| 1 | Комплект учебной мебели, посадочных мест | 18  |   |
| 2 | Видеопроектор                            | 1   |   |
| 3 | Экран                                    | 1   |   |
| 4 | Персональный компьютер                   | 1   |   |
| 5 | Комплект наглядных пособий               | 6   |   |
| 6 | Комплект раздаточных материалов по теме  | 20  |   |

|    |   |    |  |
|----|---|----|--|
|    | <b>Учебная комната №3</b>                     |    | учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, аудитория для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации<br>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887<br>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253<br>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100 |
| 1  | Комплект учебной мебели, посадочных мест      | 12 |  |
| 2  | Маркерная доска                               | 1  |  |
| 3  | Ноутбук                                       | 1  |  |
| 4  | Видеопроектор                                 | 1  |  |
|    | <b>Читальный зал НБ</b>                       |    | аудитория для самостоятельной работы<br>Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887<br>Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253<br>Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100  |
| 1  | Проектор                                      | 1  |  |
| 2  | Клавиатура со шрифтом Брайля                  | 13 |  |
| 3  | Экран   | 1  |  |
| 4  | Ноутбук                                       | 1  |  |
| 5  | Персональный компьютер                        | 18 |  |
| 6  | Сканирующая и читающая машина CARA CE         | 1  |  |
| 7  | Столы   | 30 |  |
| 8  | Посадочные места                              | 43 |  |
| 9  | Индукционная система Исток С1и                | 1  |  |
| 10 | Головная компьютерная мышь                    | 1  |  |
| 11 | Клавиатура программируемая крупная адаптивная | 1  |  |
| 12 | Джойстик компьютерный                         | 1  |  |
| 13 | Принтер Брайля (рельефно-точечный)            | 1  |  |
| 14 | Специализированное ПО: экранный доступ JAWS   | 1  |  |
| 15 | Ресивер для подключения устройств             | 1  |  |

## **2.14. Образовательные технологии**

Используемые образовательные технологии при изучении модуля «Медицинская генетика» дисциплины «Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия»: 17% интерактивных часов от объема аудиторных часов. В рамках изучения модуля «Медицинская генетика» дисциплины «Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия» обучение студентов проводится на лекциях, аудиторных (практических) занятиях, а также в результате самостоятельного изучения отдельных тем. Занятия проводятся с использованием следующих методов обучения: объяснительно-иллюстративный, репродуктивный, метод проблемного изложения, частично-поисковый (эвристический), исследовательский. В рамках изучения модуля проводятся следующие разновидности лекций: академическая, проблемная, лекция с разбором конкретных ситуаций. Проводятся следующие разновидности аудиторных клинических практических, занятий: упражнение, консультирование, ролевая образовательная игра. Внеаудиторная (самостоятельная) работа обучающихся включает следующие виды учебной деятельности: работа с учебниками и монографиями, конспектирование, упражнения, решение тестов и ситуационных задач, подготовка ответов на вопросы, протоколов (карта фенотипа, описание кариотипа), написание родословной, подготовка презентации, реферата и доклада.

## 2.15. Разделы модуля и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

|       |   | Разделы данного модуля, необходимые для изучения последующих дисциплин |
|-------|---|--|
| № п/п | Наименование последующих дисциплин              | 1  |
| 1     | Психиатрия, медицинская психология              | +  |
| 2     | Оториноларингология                             | +  |
| 3     | Офтальмология                                   | +  |
| 4     | Акушерство и гинекология                        | +  |
| 5     | Педиатрия                                       | +  |
| 6     | Факультетская терапия, профессиональные болезни | +  |
| 7     | Госпитальная терапия, эндокринология            | +  |
| 8     | Поликлиническая терапия                         | +  |
| 9     | Анестезиология, реанимация, интенсивная терапия | +  |
| 10    | Госпитальная хирургия, детская хирургия         | +  |
| 11    | Стоматология                                    | +  |
| 12    | Онкология, лучевая терапия                      | +  |
| 13    | Травматология, ортопедия                        | +  |

## 2.16. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Обучение складывается из аудиторных занятий (24 час.), включающих лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (12 час.). Из общего числа аудиторных часов - в интерактивной форме - 17 %. Основное учебное время выделяется на практическую работу по всем разделам. При изучении учебной дисциплины необходимо использовать все методы обучения и освоить практические умения согласно плану. Практические занятия проводятся в виде консультирования, демонстрации пациентов и методов обследования наследственных заболеваний, решения ситуационных задач, ответов на тестовые задания, разбора клинических больных. В соответствии с требованиями ФГОС ВО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий: ролевые игры, круглый стол. Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к занятиям, написание истории болезни (родословной), выполнения упражнений, индивидуального домашнего задания, подготовки устного сообщения или презентации по теме, проработку учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх, подготовку презентаций, рефератов, решение ситуационных задач, заполнение карты фенотипа. Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по модулю "Медицинская генетика" выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам университета и кафедры. По каждому разделу учебной дисциплины разработаны методические указания для студентов и методические рекомендации для преподавателей. Написание реферата, подготовка доклада, учебной родословной и карты фенотипа способствуют формированию практических навыков (умений) оформления медицинской документации, изучению научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта по тематике занятий. Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность. Обучение студентов



способствует воспитанию у них навыков общения с больным с учетом этико-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с пациентами способствует формированию профессионального поведения, аккуратности, дисциплинированности. Исходный уровень знаний студентов определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач и тестовых заданий. В конце изучения учебной дисциплины проводится промежуточный контроль знаний с проверкой практических умений, использованием тестового контроля и решением ситуационных задач. Вопросы по учебной дисциплине включены в государственную итоговую аттестацию выпускников.

## 2.17. Особенности организации обучения по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

### 1. Обучение инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

по заявлению обучающегося кафедрой разрабатывается адаптированная рабочая программа с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья обучающегося.

### 2. В целях освоения учебной программы дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:

#### 1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- размещение в доступных местах и в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими;
- присутствие преподавателя, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);

#### 2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации;

#### 3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:

- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры. В случае невозможности беспрепятственного доступа на кафедру организовывать учебный процесс в специально оборудованном помещении (ул. Партизана Железняка, 1, Университетский библиотечно-информационный центр: электронный читальный зал (ауд. 1-20), читальный зал (ауд. 1-21).

**3. Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья** может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.

### 4. Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

| Категории студентов | Оборудование   | Формы  |
|---------------------|--|--|
| С нарушением слуха  | 1. Индукционная система Исток с1и  | - в печатной форме;<br>- в форме электронного документа;   |
| С нарушением зрения | 1. Сканирующая и читающая машина SARA CE;<br>2. Специализированное ПО: экранный доступ JAWS;<br>3. Наклейка на клавиатуру со шрифтом Брайля;<br>4. Принтер Брайля (рельефно-точечный); | - в печатной форме (по договору на информационно-библиотечное обслуживание по межбиблиотечному абонементу с КГБУК «Красноярская краевая специальная библиотека - центр социокультурной реабилитации инвалидов по зрению» №2018/2 от 09.01.2018 (срок действия до 31.12.2022)<br>- в форме электронного документа;<br>- в форме аудиофайла; |

|  |  |   |
|--|--|---|
| С нарушением опорно-двигательного аппарата | 1. Специализированный стол;<br>2. Специализированное компьютерное оборудование (клавиатура программируемая крупная адаптивная, головная компьютерная мышь, джойстик компьютерный); | - в печатной форме;<br>- в форме электронного документа;<br>- в форме аудиофайла; |
| 1. Ресивер для подключения устройств.      |  |   |