



Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский
университет имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ПРИНЯТА

Ученым советом педиатрического
фармацевтического факультета
протокол от 14.03.23 № 2
Председатель [подпись] А.П. Аверьянов

УТВЕРЖДАЮ

и Декан педиатрического факультета
[подпись] А.П. Аверьянов
« 14 » 03 20 23 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

(наименование учебной дисциплины)

Специальность (направление подготовки)

31.05.02 Педиатрия

Форма обучения

Очная

Срок освоения ОПОП

(очная, очно-заочная)

0.5 года

Кафедра факультетской педиатрии

ОДОБРЕНА

на заседании учебно-методической
конференции кафедры от 14.02.23 № 2
Заведующий кафедрой [подпись] Ю.М.
Спиваковский

СОГЛАСОВАНА

Заместитель директора ДООД
[подпись] Д.Ю. Нечухраная
« 1 » 03 20 23 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	3
2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ	5
3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	6
4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ	7
5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
5.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении	8
5.2 Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы текущего контроля	8
5.3 Название тем лекций с указанием количества часов	8
5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов	9
5.5. Лабораторный практикум	9
5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине	9
6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ	10
7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ	10
8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	10
9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»	11
10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ	11
11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ	11
12. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ	12
13. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ	12
14. ИНЫЕ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ	12

Рабочая программа учебной дисциплины факультетская педиатрия разработана на основании учебного плана по специальности педиатрия, утвержденного Ученым Советом Университета, протокол № 2 от «_28_» февраля 2023 г., в соответствии с ФГОС ВО по направлению специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденный Министерством образования и науки Российской Федерации «_12_» __08__ 2020 г.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель: изучения медицинской генетики являются:

1. Приобретение студентами пропедевтических навыков для правильного сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа;

2. Овладение знаниями о природе наследственных заболеваний человека - этиологии, патогенезе, причинах клинического полиморфизма и генетической гетерогенности;

3. Овладение навыками использования клинико-генеалогического метода в клинической практике;

4. Усвоение принципов медико-генетического консультирования;

5. Получение представления о методах пренатальной диагностики наследственных болезней и программах массового скрининга новорожденных, как основных направлений в профилактике данной патологии;

6. Овладение представлениями о генетических основах индивидуального ответа больного на лекарственное воздействие.

Поставленные цели могут быть выполнены при овладении студентами практическими навыками сбора родословной больного, ее анализа, интерпретации особенностей фенотипа курируемого ребенка. Достижение необходимого уровня «знаний-умений» закрепляется самостоятельной работой студентов с больными, результатом которой является написание карты фенотипа и родословной с обоснованным заключением, выводами и рекомендациями.

На каждом практическом занятии предусмотрено время для проведения тестового контроля исходного уровня подготовки. В конце курса медицинской генетики проводится тестирование в компьютерном классе.

В ходе изучения медицинской генетики студенты должны освоить практические навыки и медицинские манипуляции, которые закрепляются на производственной практике.

Задачи:

- приобретение студентами знаний по основным методам медицинской генетики и их применению в клинической медицине, сведений об этиологии и патогенезе моногенных, хромосомных, мультифакториальных заболеваний;
- обучение студентов важнейшим методам цитогенетических и биохимических методов обследования больного;
- обучение студентов распознаванию общих признаков, позволяющих заподозрить врожденные и наследственные заболевания;

- обучение студентов выбору оптимальных методов пренатальной диагностики и неонатального скрининга;
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными нозологическими формами болезней;
- обучение студентов принципам организации и видам медико-генетического консультирования;
- формирование у детей, подростков, членов их семей и будущих родителей позитивного медицинского поведения, направленного на формирование и повышения уровня здоровья;
- обучение студентов оформлению медицинской документации;
- ознакомление студентов с принципами организации и работы лечебно-профилактических учреждений различного типа;
- формирование навыков общения с больными и родителями с учетом этики и деонтологии и в зависимости о выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов;
- участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач по разработке новых методов в педиатрии;
- формирование у студента навыков общения с коллективом.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины медицинская генетика компетенции

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции (или ее части)
1	2
Диагностическая	ПК-1 Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях оценки состояния и установления факта наличия или отсутствия заболевания, в том числе с использованием цифровых технологий.
<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-1.1 устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком</p> <p>ИПК-1.2 составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.3 получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.4 получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.5 получать информацию о проведенных вакцинациях, поствакцинальных реакциях, поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту, и диаскин-теста, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.6 получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.7 оценивать состояние и самочувствие ребенка, проводить объективный осмотр органов и системы организма ребенка, в том числе с использованием телемедицинских технологий</p> <p>ИПК-1.8 оценивать физическое и психомоторное развитие детей различного возраста</p> <p>ИПК-1.9 оценивать клиническую картину острых и хронических болезней и состояний, требующих оказания медико-санитарной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.10 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.11 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.12 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям</p> <p>ИПК-1.13 интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам</p> <p>ИПК-1.14 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам.</p>	
Диагностическая	ПК-2. Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их

	возникновения и развития, в том числе с использованием инновационных методов и методик диагностики и цифровых технологий
<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-2.1 составлять план обследования детей с целью установления клинического диагноза</p> <p>ИПК-2.2 обосновывать необходимость и объем - лабораторного обследования детей -инструментального обследования детей</p> <p>ИПК-2.3 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам</p> <p>ИПК-2.4 проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и постановку диагноза в соответствии с действующей статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p> <p>ИПК-2.5 обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию</p> <p>ИПК-2.6 пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи</p> <p>ИПК-2.7 применять инновационные методы и методики диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача</p> <p>ИПК-2.8 определять необходимость и целесообразность применения инновационных методов и методик диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача</p>	

3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательным дисциплинам блока 1 Рабочего учебного плана по специальности 31.05.02. Педиатрия

Материал дисциплины опирается на ранее приобретенные студентами знания по:

Анатомии

Нормальной физиологии

Медицинской биологии

Биохимии

Гистологии

Эмбриологии

Цитологии

Патологической анатомии

Патологической физиологии

Микробиологии

Вирусологии

Пропедевтики детских болезней

4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ

Вид работы	Всего часов	Кол-во часов в семестре		
		№ 5	№	№
1	2			3
Контактная работа (всего), в том числе:	66	66		
Аудиторная работа	66	66		
Лекции (Л)	14	14		
Практические занятия (ПЗ),	52	52		
Семинары (С)				
Лабораторные работы (ЛР)				
Внеаудиторная работа				
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	42	42		
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)			
	экзамен (Э)			
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	108	108	
	ЗЕТ	3	3	

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела
1	2	3	4
	ПК-1, ПК -2	Медицинская генетика	<ol style="list-style-type: none"> 1. Предмет и задачи медицинской генетики 2. Методы медицинской генетики 3. Семиотика наследственной патологии. 4. Моногенные болезни. 5. Лизосомные болезни. 6. Медико-генетические основы тератологии. 7. Хромосомные болезни. 8. Мультифакториальные болезни. 9. Профилактика наследственных болезней

			10. Пренатальная диагностика
--	--	--	-------------------------------------

5.2 Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы текущего контроля

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды деятельности (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРО	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	6.	Медицинская генетика	14		52	42	108	Тестирование, устный опрос, собеседование по ситуационным задачам, рефераты
ИТОГО:			14		52	42	108	

5.3 Название тем лекций с указанием количества часов

п/№	Название тем лекций учебной дисциплины	Кол-во часов в семестре
		№6
1	2	3
1.	Предмет и задачи медицинской генетики. Вклад современной генетики в медицину. Классификация наследственных болезней. Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.	2
2.	Методы медицинской генетики.	2
3.	Общая характеристика моногенных болезней. Муковисцидоз. Фенилкетонурия. Наследственные болезни обмена соединительной ткани.	2
4.	Лизосомные болезни. Митохондриальные болезни.	2
5.	Общая характеристика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Общая клиническая характеристика. Особенности диагностики и прогнозирования.	2
6.	Роль генетических и средовых факторов в этиопатогенезе мультифакториальных болезней. Особенности прогнозирования МФЗ. Медико-генетические основы тератологии.	2
7.	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Принципы лечения наследственных болезней. Этико-правовые аспекты медицинской генетики.	2
	ИТОГО	14

5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов

№ п/п	Название тем практических занятий	Кол-во часов в семестре семестр
		№ 6
1	2	3
1.	Тема 1-2 Предмет и задачи медицинской генетики. Понятие о наследственных болезнях. Вклад генетики в медицину.	4
2.	Тема 3-4 Методы медицинской генетики	4
3.	Тема 5-7 Классификация наследственных болезней. Семиотика наследственной патологии.	6
4.	Тема 8-9 Анализ фенотипа больного. Курация.	4
5.	Тема 10-11 Моногенные болезни.	4
6.	Тема 12-14 Лизосомные и митохондриальные болезни.	6
7.	Тема 15-16 Хромосомные болезни. Синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, «крика кошки». Синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера.	4
8.	Тема 17-18 Мультифакториальные заболевания. Понятие о эпигенетике.	4
9.	Тема 19-20 Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Понятие об орфанных заболеваниях.	4
10.	Тема 21-22 Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Этико-правовые аспекты медицинской генетики.	4
11.	Тема 23-24 Множественные врожденные пороки развития. Принципы лечения наследственных болезней.	4
12.	Тема 25-26 Зачетное занятие. Итоговое теоретическое собеседование и зачет по практическим навыкам и умениям по курсу медицинской генетики	4
	Итого	52

5.5. Лабораторный практикум

Проведение лабораторного практикума не предусмотрено рабочим учебным планом по специальности 31.05.02 Педиатрия

5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	6	Медицинская генетика	Подготовка к практическому занятию. Работа с литературой и др. источниками	10
2.			Подготовка реферативного сообщения	8
3.			Подготовка к тестированию.	8
4.			Подготовка к текущему контролю	8

5.		Написание практической работы (карта фенотипа)	8
ИТОГО часов в семестре:			42

6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

- схема карты фенотипа
- методические указания для студентов
- терминологический словарь для студентов
- темы рефератов

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

- Комплект тестовых заданий
- Комплект тем для устного собеседования
- Комплект ситуационных задач

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине в полном объеме представлен в приложении 1.

Методические материалы, определяющие процедуру оценивания результатов освоения дисциплины

В соответствии с рабочим учебным планом по специальности 31.05.02 Педиатрия в конце изучения учебной дисциплины **Медицинская генетика** проводится аттестация в форме зачета. Процедура оценивания описана в кафедральном положении о бально-рейтинговой системе

Шкала оценивания при проведении устного собеседования в полном объеме представлена в ФОС

8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1. Основная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3
1	Клиническая генетика : учеб. для вузов / Н. П. Бочков. - Изд. 3-е, испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2006. - 477[3] с.	405

Электронные источники

№	Издания
---	---------

1	2
1	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html .

8.2. Дополнительная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3

Электронные источники

№	Издания
1	2

9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»

№ п/п	Сайты
1	www.studmedlib.ru - электронная библиотека медицинских ВУЗов. Консультант студента.
2	https://el/sgmu.ru – образовательный портал СГМУ
3	www.bibliomed.ru - Всероссийский медицинский портал
4	http://rusmedserv.com – Русский медицинский сервер
5	www.medlinks.ru – Медицинский порта
6	http://dir.rusmedserv.com – «Каталог медицинских ресурсов» (г.Москва) на Русском Медицинском сервере
7	http://med-lib.ru – Медицинская библиотека
8	www.medportal.ru – Медицинский портал

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины представлены в приложении 2.

11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В качестве дополнительных баз знаний по изучаемым дисциплинам, кафедра рекомендует студентам следующие сайты с открытым доступом:

1. Электронно-библиотечные системы, рекомендованные обучающимся для использования в учебном процессе.
2. ЭБС от издательства «Лань» <http://e.lanbook.com/>.

3. Электронная библиотечная система для студентов медицинского вуза «Консультант студента», «Консультант СПО» <http://www.studmedlib.ru/>.
4. ЭБС «IPRbooks» <http://www.iprbookshop.ru/>.
5. ЭБС «BookUP» <http://books-up.ru/>.
6. Обзор прессы <http://www.polpred.com/>.
7. Библиотека Wiley <http://onlinelibrary.wiley.com/> (на английском).
8. Оксфордские Журналы <http://www.oxfordjournals.org> (на английском).
9. ЭБС «Университетская библиотека он-лайн». URL: <http://biblioclub.ru/>.
10. ЭБС «Книгафонд». URL: <http://www.knigafund.ru/>.
11. ЭБС «Айбукс». URL: <https://ibooks.ru/>.

12. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине Медицинская генетика представлено в приложении 3.

13. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Сведения о кадровом обеспечении, необходимом для осуществления образовательного процесса по дисциплине Медицинская генетика представлены в приложении 4.

14. ИНЫЕ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ

Учебно-методические материалы, необходимые для осуществления образовательного процесса по дисциплине Медицинская генетика:

- Конспекты лекций по дисциплине
- Методические разработки практических занятий для преподавателей по дисциплине
- Оценочные материалы для проведения текущего контроля по дисциплине

Разработчики:

Зав. кафедрой факультетской педиатрии, доцент, к.м.н.

Ю.М. Спиваковский

Доцент кафедры факультетской педиатрии, к.м.н.

С.Ю. Елизарова

Доцент кафедры факультетской педиатрии, к.м.н.

О.В. Сидорович

Ассистент кафедры факультетской педиатрии, к.м.н.

А.В. Хижняк

Лист регистрации изменений в рабочую программу

Учебный год	Дата и номер изменения	Реквизиты протокола	Раздел, подраздел или пункт рабочей программы	Подпись регистрирующего изменения
20__-20__				
20__-20__				
20__-20__				
20__-20__				