

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Тюменский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)**

**УТВЕРЖДЕНО**

Проректором  
по учебно-методической работе  
Т.Н. Василькова  
17 мая 2023г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

Дисциплины «Медико-генетическое консультирование»

Специальность: 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета)

Институт материнства и детства, очная форма обучения

Кафедра детских болезней и поликлинической педиатрии

Курс IV

Семестр VIII

Модуль: 1

Зачётные единицы: 2

Зачет: VIII семестр

Лекции: 14 часов

Практические занятия: 34 часа

Самостоятельная работа: 24 часа

Всего: 72 часа

**ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН  
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ**

Сертификат:

359DD2F676E6DE1A183BC57E74308397

Владелец: Василькова Татьяна Николаевна

Действителен: с 24.03.2023 до 16.06.2024

г. Тюмень, 2023

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования 31.05.02 «Педиатрия» (уровень специалитета), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 17 августа 2015 г. № 853, учебного плана (2023 г.) и с учетом трудовых функций профессионального стандарта «Врач- педиатр участковый», утверждённого приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации № 306н от 27.03. 2017 г.

Индекс Б1.В.ДВ.03.02

Рабочая программа дисциплины «Медико-генетическое консультирование» обсуждена на заседании кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии (протокол № 6, «14» марта 2023 г.)

Заведующий кафедрой детских болезней и  
поликлинической педиатрии,  
д.м.н., профессор

Е.Б. Храмова

#### **Согласовано:**

Директор института материнства и  
детства, к.м.н., доцент

Е.А. Матейкович

Председатель Методического совета  
по специальности 31.05.02 Педиатрия,  
к.м.н., доцент  
(протокол № 4, « 18 » апреля 2023г.)

Е.Ю. Хорошева

Программа заслушана и утверждена на заседании ЦКМС  
(протокол № 9, «17» 05 мая 2023 г.)

Председатель ЦКМС, д.м.н., профессор

Т.Н. Василькова

#### **Авторы-составители программы:**

д. м. н., профессор Е.В. Левитина, к.м.н. доцент О.А. Рахманина

#### **Рецензенты:**

Заведующий кафедрой инфекционных болезней, аллергологии и иммунологии  
ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России, д.м.н., доцент О.А.Рычкова

Профессор кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «Уральский  
государственный медицинский университет» Минздрава России д.м.н., профессор  
А.В. Кияев

Начальник педиатрической службы ГБУЗ ТО «ОКБ №1» Н.Е. Горохова

## **1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)**

**Цель освоения дисциплины** - пополнить знания студентов современными достижениями медицинской генетики, с формированием понимания целей, знания этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования в соответствии с требованиями Профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 27 марта 2017 г. № 306н.

При этом **задачами** дисциплины являются:

1. Понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.

2. Приобретение студентами умений осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфологических вариантов (микроаномалий) развития.

3. Овладение клинико-генеалогическим методом, правильный сбор генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье

4. Приобретение знаний и выработка умений по выбору метода диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии.

5. Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

6. Ознакомление с методами пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.

7. Ознакомления с современными возможностями лечения и генетических технологий для решения задач медицины.

8. Ознакомление с нравственными и правовыми формами оказания медико-генетической помощи.

9. Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показания для организации потока больных.

## **2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО**

Дисциплина «Медико-генетическое консультирование» относится к вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы высшего образования по специальности 31.05.02 «Педиатрия», является дисциплиной по выбору, изучается в 8 семестре.

### 3. Перечень компетенций в процессе освоения дисциплины

Номер /индекс компетенции	Содержание компетенции или ее части (указываются в соответствии с ФГОС ВО)	
ОК-1	Способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	основные методы сбора и анализа информации, способы формализации цели и методы ее достижения
	уметь	анализировать, обобщать и воспринимать информацию; ставить цель и формулировать задачи по её достижению
	владеть	культурой мышления
ПК-5	готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	основные методы медико-генетического консультирования пациентов
	уметь	использовать данные генеалогического анамнеза, физикального осмотра, лабораторных, инструментальных, морфологических данных для диагностики генетических заболеваний и проведения медико-генетического консультирования
	владеть	навыками опроса, составления родословных, физикального осмотра, клинического, лабораторно-инструментального обследования ребенка и проведения медико-генетического консультирования
ПК - 8	Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	тактику ведения детей с различными нозологическими формами генетической патологии
	уметь	определить тактику ведения детей с генетической патологией в зависимости от нозологической формы
	владеть	навыками ведения детей с генетической патологией в зависимости от нозологической формы заболевания
ПК-22	Готовность к участию во внедрении новых методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	организационные структуры медицинских организаций различных типов по оказанию медикогенетической помощи населению
	уметь	организовывать медикогенетические исследования пациентам проводить оценку эффективности современных медикогенетических технологий при оказании помощи пациентам;
	владеть	Владеть основными методами генетических исследований населения

### 4. Структура и содержание дисциплины (модуля)

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётные единицы, 72 часа.

#### Дисциплинарный модуль 1. Медико-генетическое консультирование.

**Модульная единица 1.1. Методы медицинской генетики. Геномная и хромосомная патология. Врожденные пороки развития.**

**Тема 1.1. Классические методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод.** Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Этические и правовые вопросы медицинской генетики. Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализированной медицинской

помощи населению. МГК как врачебное заключение. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Организация медико-генетической службы в России.

Классические методы медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический): методология, возможности и ограничения. Клинико-генеалогический метод. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки. Критерии типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х-сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, митохондриального. Понятие "спорадический случай", возможные причины "спорадических случаев" в семье. Болезни с наследственным предрасположением. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; медико-генетическое консультирование при моногенных заболеваниях. Основные принципы оценки генетического риска.

**Тема 1.2. Геномные мутации. Методы исследования хромосом.** Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом (стандартное цитогенетическое исследование, молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, хромосомный микроматричный анализ)): краткая характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов, открытые базы данных фенотипов и хромосомных аномалий человека. Общая характеристика синдромов с количественной аномалией хромосом. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии по X, полисомии по Y-хромосоме. Медико-генетическое консультирование при синдромах с количественной аномалией хромосом.

**Тема 1.3 Хромосомные aberrации. Микроделеционные и микродупликационные синдромы, нарушения геномного импринтинга.** Синдром Прадера-Вилли, Беквита-Видемана, синдром Ангельмана, Корнелии де Ланге, синдром Нуна, синдром Ретта, ломкой X-хромосомы, синдром Вольфа-Хиршхорна, "кошачьего крика" и другие. Медико-генетическое консультирование при хромосомных aberrациях, лабораторная диагностика.

**Тема 1.4. Врожденные пороки развития.** Генетические аспекты роста и развития плода. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Фетопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Природа редких и высоко специфичных симптомов. Понятие о малых аномалиях развития.

**Модульная единица 1.2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико-генетическое консультирование**

**Тема 1.5. Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Молекулярно-генетические методы диагностики.** Физические, химические, биологические мутагены. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках. Общая характеристика моногенной патологии. Молекулярно-генетические методы изучения диагностики наследственных болезней (ПЦР-анализ, MLPA, методы секвенирования ДНК (прямое автоматическое секвенирование, высокопроизводительное параллельное секвенирование(NGS)): краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов. Принципы оценки патогенности мутаций, открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека. Принципы формирования и оформления заключений по результатам лабораторных исследований.

**Тема 1.6 Моногенные синдромы. Наследственные болезни нервной системы.** Классификация. Клиника и генетика нейро-кожных болезней. Факоматозы (туберозный склероз, нейрофиброматоз). Клиника и генетика нервно-мышечных заболеваний, современные возможности терапии. Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Заболевания с поражением ЦНС: болезни экспансии нуклеотидных повторов.

**Тема 1.7 Наследственные болезни обмена, болезни клеточных органелл.** Современная классификация, краткая характеристика групп. Схема патогенеза наследственных болезней обмена. Массовый и селективный скрининг. Фенилкетонурия, гомоцистинурия, лейциноз. Муковисцидоз. Галактоземия. Адреногенитальный синдром. Гипотиреоз. Биохимические методы диагностики. Просеивающие программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Классификация. Современные возможности терапии. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS, MERRF, Альперса.

**Тема 1.9 Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Медико-генетическое консультирование. Виды профилактики наследственных болезней:** первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование. Преконцепционная диагностика.

### Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модульной единицы)	Лекции			Практические/ лабораторные/ семинарские занятия				СРС	Всего часов	Форма контроля
		Всего часов	Аудиторная работа	Внеаудиторная работа	Всего часов	Аудиторная работа	Внеаудиторная работа	Симуляционное обучение			
<b>Дисциплинарный модуль 1. Медико-генетическое консультирование.</b>											
1.	Модульная единица 1.1. Методы медицинской генетики. Геномная и хромосомная патология. Врожденные пороки развития.	6	6	-	16	16	-	-	12	34	Тестирование, опрос, решение кейс-задач, защита реферата, демонстрация практических умений у постели больного
2.	Модульная единица 1.2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико-генетическое консультирование	8	8	-	16	16	-	-	12	36	Тестирование, опрос, решение кейс-задач, защита реферата, демонстрация практических умений у постели больного (ролевая игра «врач-пациент»)
3.	Зачет				2	2				2	Собеседование, решение кейс-задач
	Итого	14	14	-	34	34	-	-	24	72	

\* СРС – самостоятельная работа студентов

### Тематический план лекций

№ п/п	Тематика лекций	Количество часов аудиторной работы	Вид внеаудиторной контактной работы	Количество часов
<b>Дисциплинарный модуль 1. Медико-генетическое консультирование.</b>				
<b>Тема 1.1. Классические методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод.</b>				
1.	Основные разделы, методы медицинской генетики. Классификация и семиотика наследственной патологии. Основы популяционной генетики. Генетическая	2	-	-

	структура популяций человека. Мутации, виды, значение для человека. Этические принципы и проблемы медицинской генетики. Организация медико-генетической службы, уровни, задачи			
2.	Характеристика генеалогического метода медицинской генетики, критерии разных видов наследования, генеалогический анализ. Основные типы моногенного наследования. Степени кровного родства. Полигенное и нетрадиционное наследование. Болезни с наследственным предрасположением.	2	-	-
3.	Цитологические основы наследственности, методы диагностики. Хромосомные болезни человека. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней. Аномалии аутосом и половых хромосом. Болезнь Дауна. Хромосомный микроматричный анализ. Микроцитогенетические синдромы.	2	-	-
<b>Модульная единица 1.2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико-генетическое консультирование</b>				
4.	Молекулярные основы наследственности. Молекулярно-генетические методы диагностики: панельное, экзомное, геномное секвенирование. Принципы и современные подходы к лечению. Нейрокожные и нейромышечные заболевания.	2	-	-
5.	Наследственные болезни обмена веществ. Классификация, характеристика, схема патогенеза. Массовый и селективный скрининг. Тандемная масс-спектрометрия. Фенилкетонурия, гомоцистинурия, лейциноз. Муковисцидоз. Галактоземия. Аденогенитальный синдром. Гипотиреоз.	2	-	-
6..	Болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Болезнь Фабри, Помпе. Митохондриальные болезни. Пероксисомные болезни.	2	-	-
7.	Врожденные пороки развития. Международная номенклатура. Портретная диагностика. Малые аномалии развития. Периконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика наследственных болезней: показания, инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики.	2	-	-
	<b>Итого</b>	14	-	-
	<b>Всего 14 часов</b>			

### Тематический план практических занятий

№ п/п	Тематика занятий	Кол-во часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа		Симуляционное обучение	
			вид	часы	вид	часы
<b>Дисциплинарный модуль 1. Медико-генетическое консультирование</b>						
<b>Тема 1.1. Классические методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод.</b>						
1.	Классические методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод.	4	-	-	-	-
2.	Геномные мутации. Методы исследования хромосом	4	-	-		
3.	Хромосомные aberrации. Микроделеционные и микродупликационные синдромы, нарушения геномного импринтинга	4	-	-		
4.	Врожденные пороки развития	4				
<b>Модульная единица 1.2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико-генетическое консультирование</b>						
5.	Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Молекулярно-генетические методы диагностики.	4	-	-	-	-
6.	Моногенные синдромы. Наследственные болезни нервной системы.	4	-	-	-	-
7.	Наследственные болезни обмена, болезни клеточных органелл	4	-	-	-	-
8.	Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Виды профилактики наследственных болезней.	4		-	-	-
	Зачет.	2				
	<b>Итого</b>	<b>34</b>	-	-	-	-

#### 5. Рекомендуемые образовательные технологии.

С целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся для реализации компетентного подхода в процессе освоения дисциплины «Медико-генетическое консультирование» используются следующие образовательные технологии: лекции, практические занятия, самостоятельная работа студентов. Применяются следующие виды и формы работы: устный опрос,

компьютерное тестирование, решение ситуационных задач. На практических занятиях наиболее важными представляются методы анализа проблемной ситуации, решение и обсуждение задач. Широко используются активные и интерактивные формы проведения практического занятия: метод кейсов, мозговой штурм, групповые дискуссии и групповые проблемные работы. Преподаватели при работе со студентами применяют обучающие, и демонстрационные мастер-классы с участием преподавателей, и работодателей, примерами которых являются просмотр видеозаписей высокотехнологичных или редких лечебных и диагностических манипуляций, присутствие и участие совместно с врачами клинических обходов и разборов в отделении,

Предусмотрено широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий, что обеспечивается решением ситуационных задач, моделированием ситуаций, в сочетании с дискуссионными обсуждениями домашнего задания на основе самостоятельного изучения студентами дополнительной литературы.

В ходе проведения занятий по дисциплине «Медико-генетическое консультирование» проводятся лекции, практические занятия. Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы ЭОС Moodle. При написании рефератов студенту предлагается широкий выбор тем, бесплатных поисковых систем по биомедицинским и генетическим исследованиям, что способствует развитию клинического мышления и построению грамотной тактики дифференциальной диагностики и лечения в конкретной клинической ситуации.

Реализация проектной деятельности включает:

- поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме;
- решение ситуационных задач, решение тестовых заданий;
- разработку мультимедийных презентаций;
- составление родословных с проведением клинико-генеалогического анализа и построения выводов;
- написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы.

Обучающиеся участвуют в научно-практических конференциях с последующим контролем (посещаемость, тестирование, интерактивный опрос) и зачетом трудоемкости дисциплины в часах или зачетных единицах.

Для реализации образовательных программ в рамках метода e-learning открыт доступ к учебно-методическим материалам в электронной системе поддержки дистанционного обучения ЭОС Moodle. Студенты имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Для выполнения контрольных заданий, подготовки к практическим и семинарским занятиям, поиска необходимой информации широко используются возможности глобальной сети Интернет.

Студенты обучаются с использованием электронных репозиторий: преподаватели демонстрируют студентам обучающие и демонстрационные

видеофильмы, предоставляют ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

### 6. Виды работ и формы контроля самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Темы для самостоятельного изучения	Виды работ	Количество часов	Форма контроля
<b>Дисциплинарный модуль 1. Медицинская генетика</b>				
<b>Модульная единица 1.1. Методы медицинской генетики. Геномная и хромосомная патология. Врожденные пороки развития.</b>				
1.	1.Этические и правовые вопросы медицинской генетики 2.Генетика старения и долголетия. 3.Генетика гениальности. 4.Электронные базы для портретной диагностики наследственных болезней	Обзор литературы и электронных источников информации по заданной теме. Написание реферата. Составление презентации	6	Защита обзора, реферата, презентации Анализ кластеров.
2.	1. Методы лечения врожденных пороков головного и спинного мозга 2. Генетика ожирения 3. Наследственные аспекты нарушения роста 4.Социализация детей с синдромом Дауна	Обзор литературы и электронных источников информации по заданной теме. Написание реферата. Составление презентации	6	Защита обзора, реферата, презентации Анализ кластеров. Ролевые игры (работа с тематическим пациентом)
<b>Модульная единица 1.2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико-генетическое консультирование</b>				
3.	1.Гомоцистинурия 2. Генетика нарушений кортикального развития 3.Наследственные каналопатии 4.Генетические аспекты кардиологической патологии 5. Моногенные эпилепсии и эпилептические энцефалопатии	Обзор литературы и электронных источников информации по заданной теме. Написание реферата. Составление презентации	6	Защита обзора, реферата, презентации Ролевые игры (работа с тематическим пациентом)
4.	1.Лечение наследственных нервно-мышечных заболеваний 2.Онкогенетика 3.Генетические аспекты синдрома внезапной смерти 4. Современное лечение мукополисахаридозов, болезни Фабри, болезни Помпе	Обзор литературы и электронных источников информации по заданной теме. Написание реферата. Составление презентации.	6	Защита обзора, реферата, презентации Ролевые игры (работа с тематическим пациентом)

**7. Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля) «Медико-генетическое консультирование»**

**7.1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)**

Код компетенции	Наименование оценочного средства
	<p align="center"><b>Тестовый контроль</b> <b>Вариант 1.</b> <i>Выберите один или несколько правильных ответов</i></p>
ОК-1, ПК 8	<p>1. ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПОДЛЕЖАЩИЕ СКРИНИНГУ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ, ДОЛЖНЫ ОТВЕЧАТЬ КРИТЕРИЯМ:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Высокая частота заболевания в популяции</li> <li>2. Наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях</li> <li>4. Наличие разработанного метода дородовой диагностики</li> <li>5. Тяжелое заболевание</li> <li>6. Наличие эффективного способа лечения</li> </ol>
ПК 5, ПК 8	<p>2. ДЛЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ХАРАКТЕРНО:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Умственной отсталости</li> <li>2. Патологии опорно-двигательного аппарата</li> <li>3. Экзематозных проявлений</li> <li>4. Слабой пигментации кожи и волос</li> <li>5. Судорожного синдрома</li> </ol>
ПК 8	<p>3. К НАРУШЕНИЯМ ОБМЕНА МОНОСАХАРИДОВ ОТНОСЯТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Непереносимость сахарозы</li> <li>2. Непереносимость лактозы</li> <li>3. Галактоземия</li> <li>4. Гликогенозы</li> <li>5. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы</li> </ol>
ПК 8	<p>4. С ПОМОЩЬЮ ФЛУОМЕТРИИ УСТАНОВЛЕНО, ЧТО УРОВЕНЬ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ НОВОРОЖДЕННОГО СОСТАВЛЯЕТ 6 МГ%. ДАЛЬНЕЙШАЯ ТАКТИКА ПО ОТНОШЕНИЮ К ЭТОМУ РЕБЕНКУ ДОЛЖНА ВКЛЮЧАТЬ:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Назначение диеты с ограничением фенилаланина при биохимическом контроле за лечением</li> <li>2. Биохимический контроль за уровнем фенилаланина в крови</li> <li>3. Только наблюдение педиатра</li> <li>4. Это - норма, в наблюдении нет необходимости</li> <li>5. Необходимо лечение медикаментозными препаратами</li> </ol>
ПК 8	<p>5. ПРИ ГАЛАКТОЗЕМИИ НАБЛЮДАЕТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Недостаточность галактозо -1 - фосфатуридилотрансферазы</li> <li>2. Катаракты</li> <li>3. Гепатомегалии</li> <li>4. Недостаточность галактозо-6-фосфатазы</li> </ol>
ПК 8	<p>6. У МОЛОДЫХ ЗДОРОВЫХ СУПРУГОВ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК, У КОТОРОГО НА ШЕСТОЙ ДЕНЬ ЖИЗНИ ПОЯВИЛИСЬ РВОТА И ПОНОС. ОН ОТКАЗЫВАЕТСЯ ОТ КОРМЛЕНИЯ. НЕКОТОРОЕ ВРЕМЯ СПУСТЯ РАЗВИЛАСЬ КАТАРАКТА, УВЕЛИЧИЛАСЬ В РАЗМЕРАХ ПЕЧЕНЬ. НЕОБХОДИМО ИСКЛЮЧИТЬ ЗАБОЛЕВАНИЕ:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Гликогеноз</li> <li>2. Галактоземию</li> </ol>

Код компетенции	Наименование оценочного средства
	<b>Тестовый контроль</b> <b>Вариант 1.</b> <i>Выберите один или несколько правильных ответов</i>
	3. Непереносимость лактозы 4. Мукополисахаридоз 5. Фенилкетонурию
ПК 8	7. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ПРИМЕНЯЮТСЯ: 1. Микробиологического ингибирования (тест Гатри) 2. Высокоэффективной жидкостной хроматографии 3. Культивирования фибробластов 4. Флуориметрии 5. Колориметрии
ПК 5	8. БОЛЕЗНЬ КЛЕНОВОГО СИРОПАОБЫЧНО СОПРОВОЖДАЕТСЯ: 1. Остеопорозом 2. Накоплением гликогена в клетках 3. Нарушением закладки гонад 4. Характерным запахом мочи
ПК 8	9. СЕЛЕКТИВНЫЙ СКРИНИНГ – ЭТО: 1. Обследование всех новорожденных 2. Обследование людей, населяющих данный регион 3. Обследование группы риска по данному заболеванию
ПК 8	10. ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ЛЕЧЕНИЯ КЛАССИЧЕСКОЙ ФОРМЫ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЯВЛЯЕТСЯ: 1. Введение в организм витамина В6 2. Энзимотерапия 3. Диета с ограничением фенилаланина 4. Диета с ограничением тирозина 5. Введение в организм тетрагидробиоптерина

Код компетенции	Ситуационные задачи
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	<b>Задача 1.</b> Ребенок трех лет госпитализирован по поводу пневмонии, возникшей у него уже третий раз. Отмечен постоянный приступообразный кашель, одышка, цианоз. Ребенок имеет низкий для своего возраста вес. Кал обильный, серого цвета, содержит много нейтральных жиров. Старший брат больного умер в возрасте 5 лет от пневмонии. Родители здоровы. К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. <b>Вопрос:</b> Вероятный диагноз? Какие дополнительные методы исследования необходимо провести?
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	<b>Задача 2.</b> У внешне здорового ребенка на пятый день после рождения началась рвота, появилось неритмичное дыхание, развился цианоз кожных покровов, гипертония мышц, кома. Ребенок отказывается от груди, его моча имеет необычный запах. Тест с треххлористым железом имеет синий цвет. <b>Вопрос:</b> Наиболее вероятный диагноз? Чего можно ожидать в результате лабораторного исследования? Риск повторного рождения больного ребенка в семье составляет?
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	<b>Задача 3.</b>

Код компетенции	Ситуационные задачи
	<p>Ребенок 5 лет, родился от 1 беременности с массой 3800, длиной тела 50 см. С рождения отмечено неправильное строение гениталий: гипертрофированный пенисообразный клитор, морщинистые и пигментированные губоомошоночные складки, тестикулы не пальпируются. Лечение не проводилось. К 3 годам отмечалось ускоренное физическое развитие, опе-режал сверстников на 1-1,5 года, половые органы увеличивались в размере. К 4,5 годам появилось оволосение на лобке, голос стал грубым. Костный возраст в 5 лет соответствовал 8-9 годам. Кариотип 46 XX.</p> <p><b>Вопрос:</b> О каком заболевании можно думать? Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.</p>
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	<p><b>Задача 4.</b></p> <p>Здоровая женщина обратилась в медико-генетическую консультацию за прогнозом потомства. Она вышла замуж за мужчину, у которого от первого брака имеются двое детей с ФКУ. Среди родственников консультирующейся больных ФКУ не выявлено. Частота распространения больных ФКУ в популяции равна 1 на 10 000.</p> <p><b>Вопрос:</b> Какова вероятность рождения ребенка с ФКУ в данном браке?</p>

## 7.2. Оценочные средства для промежуточного контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)

Код компетенции	Вопросы к зачету по дисциплине «Медико-генетическое консультирование»
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	Основные критерии X-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных типов наследования
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	Основные особенности митохондриального наследования, синдром MELAS
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	Нетрадиционные типы наследования. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования. FISH-метод диагностики.
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна,

Код компетенции	Задачи к зачету по дисциплине «Медико-генетическое консультирование»
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	<p><b>Задача 1.</b></p> <p>В клинику обратились родители мальчика по поводу ожирения, повышенного аппетита, на фоне умственной отсталости, ограничения речевого запаса. При осмотре выявлена гипоплазия полового члена и мошонки, мышечная гипотония, низкий рост, малые размеры кистей и стоп, гипопигментация кожи и волос, микродонтия, миндалевидный разрез глаз.</p> <p><b>Вопрос:</b> Назовите наиболее вероятный диагноз. Какие методы диагностики можно рекомендовать для подтверждения диагноза?</p>
ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	<p><b>Задача 2.</b></p> <p>Мальчик 5 лет, первый ребенок в семье молодых здоровых родителей. Внешний вид: нависающий лоб, нос с широкой переносицей, утолщенные губы, рот раскрыт. Густые жесткие волосы. Зубы мелкие. Голос хриплый,</p>

Код компетенции	Задачи к зачету по дисциплине «Медико-генетическое консультирование»
	<p>дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатоспленомегалия, пупочная грыжа, помутнение хрусталика. Ребенок вял, отстает в умственном развитии.</p> <p><b>Вопрос:</b> О каком заболевании можно думать? Какое исследование необходимо провести для подтверждения диагноза. Варианты заместительной терапии?</p>

## **8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:**

### **Основная литература (Л.О.)**

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник с приложением на компакт диске / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. - 4-е изд., испр. и доп. - Москва : ГЭОТАР - Медиа , 2013. - 592 с.

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970426760.html>

### **Дополнительная литература (Д.Л.)**

1. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Генодинамика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. – 3-е изд., испр. и доп. – М: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с.

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

2. Кэри, Н. Эпигенетика: как современная биология переписывает наши представления о генетике, заболеваниях и наследственности / Н. Кэри. - Ростов н/Д.: Феникс, 2012. - 349 с – 5 экз.

3. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Акуленко Л. В. , Козлова Ю. О. , Манухин И. Б. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html>.

4. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>

5. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

6. Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека: национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

### **Программное и коммуникационное обеспечение**

Видеофильмы, мультимедийные презентации

### **Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы**

1. «Консультант студента. Студенческая электронная библиотека» (доступ на сайте <http://www.studentlibrary.ru>)

2. «Консультант-врача. Электронная медицинская библиотека» (ЭБС) <http://www.rosmedlib.ru>

## 9. Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	Номер /индекс компетенции	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий с перечнем основных оборудований	*Юридический адрес учебной базы в соответствии с лицензией на осуществление образовательной деятельности
1.	ОК-1, ПК 5, ПК 8, ПК-22	Учебная комната кафедры нервных болезней оснащена следующим оборудованием: проектор для мультимедиа (1), компьютеры (2), МФУ (1), неврологические молоточки (10), информационный стенд (1) Видеофильмы, слайды, таблицы, наборы	625027, Тюменская область, г. Тюмень, ул. Мельникайте, д. 75, детский стационар, 1 этаж, учебные комнаты кафедры детских болезней ПФ №1, 2.

### Перечень лицензионного программного обеспечения

Kaspersky Security для виртуальных сред, Server Russian Edition  
 MS Exchange Server Standard CAL - Device CAL, Версия 2013  
 MS Exchange Server Standard, Версия 2013  
 MS Office Professional Plus, Версия 2010,  
 MS Office Professional Plus, Версия 2013,  
 MS Office Standard, Версия 2013  
 MS SQL Server Standard Core, Версия 2016  
 MS Windows Professional, Версия 10  
 MS Windows Professional, Версия 7  
 MS Windows Professional, Версия 8  
 MS Windows Professional, Версия XP  
 MS Windows Remote Desktop Services - Device CAL, Версия 2012  
 MS Windows Server - Device CAL, Версия 2012  
 MS Windows Server Standard - Device CAL, Версия 2013 R2  
 MS Windows Server Standard, Версия 2012  
 System Center Configuration Manager Client ML, Версия 16.06  
 Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса  
 Антиплагиат  
 Программа для ЭВМ Statistica Ultimate Academic 13 сетевая на 5 пользователей  
 Программный продукт «1С: Университет ПРОФ»  
 Программный продукт «1С: Управление учебным центром»  
 Система «КонсультантПлюс»  
 СЭД Docsvision 5.5  
 Электронная информационно-образовательная среда (построена на основе системы управления обучением Moodle)