Министерство образования и науки Российской Федерации Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого» (НовГУ)

Институт медицинского образования

Кафедра «Акушерства, гинекологии и педиатрии»

«УТВЕРЖДАЮ»
Зам. директора института
медицинского образования
Р.А. Сулиманов
2017г.

основы генетики

Учебный элемент медико-биологического модуля по направлению подготовки 44.03.03 "Специальное (дефектологическое) образование"

Рабочая программа

|] | Начал | ьнику | чебного о | тдела ИМО |
|----|-------|-------|-----------|-----------|
| | 1 | -/- | И.В. | Богдашов |
| "_ | 126 | X | 2017 | Γ. |
| / | | | | |
| / | | | | |
| 3 | аведу | ющий | выпускан | ощей |
| K | афед | оой C | 100 | |
| - | tel | una | доц. С.В | . Федина |
| 11 | 25 | " oxm | erper 20 | 17 г. |
| | | | ica zace | |
| | , | | CITPO | |
| | 101 | 2 | 25 11 | 0.2017 |
| 1 | | om | 2 , | , , , |

«СОГЛАСОВАНО»

| Разработана | |
|-------------------------|------------------|
| 10/11/11 прос | þ. Е.И. Ройтман. |
| Merceelle 10 | ц. Л.В. Сеченева |
| "20" enout | 2017 г. |
| 0 | |
| | |
| Принято на заседани | ии кафедры |
| Протокол № <u>11</u> от | |
| Заведующий кафедро | |
| | роф. Е.И.Ройтман |
| " 13" V | 2017 г. |
| | lane. T |
| | mus |
| | |

1. Цели и задачи учебного элемента модуля (УЭМ):

1.1.Цель УЭМ: формирование у студентов знаний по медицинской генетике, обеспечивающей способность осуществления образовательно-коррекционного процесса и психолого-педагогического сопровождения лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ), частой причиной развития которых являются наследственные и врожденные заболевания.

1.2. Задачи УЭМ:

- формирование теоретических знаний об организации генетической информации у человека и ее реализации в постнатальном онтогенезе человека;
- формирование у студентов-дефектологов знаний о наследственной патологии человека, особенностях ее клинического проявления, основных подходах в медикопедагогической коррекции;
- изучение основных классов наследственных болезней человека, причин их формирования, особенностей клинического проявления и наследования;
- овладение основными методами генетического анализа, значением их для диагностики наследственной патологии;
- обучение использованию клинико-генеалогического метода для определения типа наследования болезней, расчета риска появления больных потомков; составление и анализ родословных;
- формирование представлений о путях медико-педагогической коррекции и профилактики наследственных заболеваний;
- понимание значимости медико-генетического консультирования;
- ознакомление с современными методами организации медико-социальной реабилитации лиц с ограниченными возможностями здоровья.

2. Место УЭМ в структуре ОП направления подготовки

УЭМ «Основы генетики» входит в базовую часть Блока 1 «Дисциплины (модули)». Изучение курса базируется на знаниях, полученных при изучении дисциплин: «Возрастная анатомия, физиология и гигиена»; «Анатомия, физиология, патология органов слуха, речи и зрения», «Невропатология и психопатология». Базовые знания, полученные при изучении данного курса, могут использоваться при освоении дисциплин: «Педагогическая диагностика развития лиц с ограниченными возможностями здоровья», «Коррекционно-педагогическая работа с детьми в учреждениях компенсирующего вида», «Методики обучения детей с ограниченными возможностями здоровья», «Психологопедагогическое сопровождение семьи».

3. Требования к результатам освоения УЭМ

Процесс изучения УЭМ направлен на формирование следующих компетенций:

- способность к социальному взаимодействию и сотрудничеству в социальной и профессиональной сферах с соблюдением этических и социальных норм (**OK-6**);
- способность осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся (ОПК-3);
- готовность к осуществлению психолого-педагогического сопровождения образовательного процесса, социализации и профессионального самоопределения обучающихся, в том числе лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОПК-4).

| Код компете нции | Уровень освоения компетенции | Знать | Уметь | Владеть |
|------------------------|------------------------------------|---|--|--|
| OK - 6 | Базовый | этические и социальные нормы | взаимодействовать и сотрудничать в социальной и профессиональной сферах с соблюдением этических и социальных норм | способностью к социальному взаимодействию и сотрудничеству в социальной и профессиональной сферах с соблюдением этических и социальных норм |
| ОПК-3 | Базовый | психофизические, возрастные особенности и индивидуальные образовательные потребности обучающихся | осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся | способностью осуществлять образовательно-коррекционный процесс с учетом психофизических, возрастных особенностей и индивидуальных образовательных потребностей обучающихся |
| ОПК - 4 | Базовый | методы психолого- педагогического сопровождения образовательно- коррекционного процесса, социализации и профессиональног о самоопределения обучающихся, в том числе лиц с ограниченными возможностями здоровья | осуществлять психолого-педагогическое сопровождение образовательно-коррекционного процесса, социализации и профессионального самоопределения обучающихся, в том числе лиц с ограниченными возможностями здоровья | методами психолого- педагогического сопровождения образовательно- коррекционного процесса, социализации и профессионального самоопределения обучающихся, в том числе лиц с ограниченными возможностями здоровья |

4. Структура и содержание УЭМ 4.1. Трудоемкость УЭМ и формы аттестации Форма обучения - очная

| Учебная работа (УР) | Всего | Распределение | Коды |
|-------------------------------------|-------|---------------|-------------|
| | | по семестрам | формируемых |
| | | (часы) | компетенций |
| | | 3 | |
| Трудоемкость модуля в зачетных | 3 | 108 | OK - 6 |
| единицах (ЗЕТ) | | | ОПК - 3 |
| | | | ОПК - 4 |
| Распределение трудоемкости по видам | 54 | 54 | OK – 6 |
| УР а академических часах (АЧ): | | | ОПК – 3 |
| | | | ОПК - 4 |
| - лекции | 18 | 18 | |
| - практические занятия | 36 | 36 | |
| - аудиторная СРС | 9 | 9 | |
| - внеаудиторная | 54 | 54 | |
| Аттестация | | зачет | |

Форма обучения - заочная

| Учебная работа (УР) | Всего | Распределение | Коды |
|-------------------------------------|-------|---------------|-------------|
| | | по семестрам | формируемых |
| | | (часы) | компетенций |
| | | 3 | |
| Трудоемкость модуля в зачетных | 3 | 108 | ОК - 6 |
| единицах (ЗЕТ) | | | ОПК - 3 |
| | | | ОПК - 4 |
| Распределение трудоемкости по видам | 16 | 16 | OK – 6 |
| УР а академических часах (АЧ): | | | ОПК – 3 |
| | | | ОПК - 4 |
| - лекции | 8 | 8 | |
| - практические занятия | 8 | 8 | |
| - аудиторная СРС | - | - | |
| - внеаудиторная | 92 | 92 | |
| Аттестация | | зачет | |

Зачет принимается в часы аудиторной СРС.

4.2. Содержание УЭМ

- Тема 1. Введение в медицинскую генетику.
- Тема 2. Хромосомная теория наследственности.
- Тема 3. Хромосомные болезни.
- Тема 4. Моногенные болезни.
- Тема 5. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта и ожирением.
- Тема 6. Роль генетических факторов в развитии расстройства речи.
- Тема 7. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.
- Тема 8. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.
- Тема 9. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.

- Тема 10. Врожденные пороки развития.
- Тема 11. Медико-генетическое консультирование.
- Тема 12. Методы пренатальной диагностики.

Календарный план, наименование разделов УЭМ с указанием трудоемкости по видам учебной работы представлены в технологической карте УЭМ (приложение Б).

4.3. Организация изучения УЭМ

Методические рекомендации по организации изучения УЭМ «Основы генетики» с учетом использования в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения учебных занятий даны в приложении А.

5. Контроль и оценка качества освоения УЭМ

Контроль качества освоения студентами УЭМ и его составляющих осуществляется непрерывно в течение всего периода обучения с использованием балльно-рейтинговой системы (БСР), являющейся обязательной к использованию всеми структурными подразделениями университета.

Оценка качества освоения модуля осуществляется с использованием фонда оценочных средств по всем формам контроля в соответствии с положением «Об организации учебного процесса по основным образовательным программам высшего профессионального образования» и положением «О фонде оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации студентов и итоговой аттестации выпускников».

Семестровый – по окончании изучения УЭМ – осуществляется посредством зачёта по дисциплине путем подсчета суммарных баллов за весь период обучения. Если студент не пропускал лекции и практические занятия, выполнял тесты, решал ситуационные задачи (для очного обучения), отвечал во время практических занятий по разбираемым темам(для очного обучения), представил реферат (для заочного обучения), то он получает зачёт по данному УЭМ. Минимальное количество баллов, необходимое для зачета, - 75. Максимальное количество баллов – 150.

Содержание видов контроля и их график отражены в технологической карте учебного модуля (Приложение Б).

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение УЭМ

Учебно-методическое и информационное обеспечение УЭМ представлено Картой учебно-методического обеспечения (Приложение В).

7. Материально-техническое обеспечение УЭМ

- 7.1. Требования к аудиториям (помещениям, местам) для проведения занятий:
- аудитория с мультимедийным оборудованием.
- 7.3. Требования к специализированному оборудованию:
- таблицы, фотографии, слайдовые презентации, компьютер или ноутбук.

Чтение лекций сопровождается демонстрацией презентаций при помощи мультимедиапроектора.

Практические занятия сопровождаются демонстрацией таблиц, фотографий и осмотром пациентов.

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов учебный процесс организовывается в зданиях университета с условиями беспрепятственного, безопасного и удобного передвижения в инвалидной коляске (1-й этаж, пандус, поручни,

широкие дверные проёмы, выделение места для парковки автотранспортного средства); в учебной аудитории оборудовано специальное учебное место, предполагающее увеличение размера зоны на одно место с учетом подъезда и разворота кресла-коляски, увеличения ширины прохода между рядами столов; студенту должен быть предоставлен одноместный стол в ряду у дверного проема; в здании одна туалетная кабина, доступная для маломобильного обучающегося; по желанию студента возможно использование альтернативных устройств ввода информации (рекомендуется использовать специальные возможности операционных систем, таких как экранная клавиатура, настройка действий при вводе текста, изображения с помощью клавиатуры или мыши), использование специальных технических устройств (клавиатура с увеличенными клавишами).

Приложения (обязательные):

- А Методические рекомендации по организации изучения УЭМ
- Б Технологическая карта
- В Карта учебно-методического обеспечения УЭМ

Методические рекомендации по организации изучения учебного элемента модуля

Тема 1. Введение в медицинскую генетику.

1. Цель занятия: изучить основные понятия и положения современной генетики

2. Основные вопросы темы:

- 1. Законы наследственности.
- 2. Генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике.
- 3. Популяционная генетика.
- 4. Генетическая и клиническая классификация наследственных болезней.

Тема 2. Хромосомная теория наследственности.

1. Цель занятия: изучить краткую историю генетики, аксиомы генетики, основные понятия генетики, методов, используемых в генетике, для формирования у студентов педагогических специальностей представления о генетике, как прикладном разделе науки.

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Определение изменчивости, формы изменчивости.
- 2.2. Хромосома как носитель наследственной информации.
- 2.3. Мутагенное действие факторов внешней среды как причина появления наследственных заболеваний и врожденных аномалий.
 - 2.4. Наследственность и клиническая картина болезни.
 - 2.5. Наследственность и исходы заболеваний.
 - 2.6. Цитогенетический метод исследования (кариотип).

Тема 3. Хромосомные болезни.

1. Цель занятия: изучить основные хромосомные заболевания человека, принципы их диагностики, методы медицинской и педагогической коррекции для социализации детей, имеющих проблемы в здоровье на основе знакомства с архивными (анонимными) историями болезни, методическими материалами (фотографии, рисунки, схемы и т.д.).

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Синдром Дауна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, профилактика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.2. Синдром Патау. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медикопедагогической коррекции.
- 2.3. Синдром Эдвардса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.
 - 2.4. Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.5. Синдром Тернера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.

Тема 4. Моногенные болезни.

1. Цель занятия: изучить причины и основные ведущие признаки моногенных заболеваний, в структуре которых ведущее место занимают интеллектуальные нарушения, определиться с объемом медико - педагогической коррекции путем ознакомления с архивными (анонимными) выписками из историй болезни, методических материалов (фотографий, рисунков, схем и т.д.)

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Фенилкетонурия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, профилактика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.2. Врожденный гипотиреоз. Этиология, патогенез. клиника, диагностика, профилактика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.3. Галактоземия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, профилактика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.4. Муковисцидоз. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, профилактика, методы медико-педагогической коррекции.

Тема 5. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта и ожирением.

1. Цель занятия: изучить причины и основные ведущие признаки заболеваний, протекающих с ожирением и интеллектуальными нарушениями, определиться с объемом медико - педагогической коррекции путем ознакомления с архивными (анонимными) выписками из историй болезни, методических материалов (фотографий, рисунков, схем и т.д.).

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Синдром Бидля Муна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.2. Синдром Прадера Вили. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.

Тема 6. Роль генетических факторов в развитии расстройства речи.

1. Цель занятия: изучить причины, основные ведущие признаки врожденных и наследственных заболеваний, в структуре проявления которых ведущее место занимают речевые нарушения, определиться с объемом педагогической коррекции путем ознакомления с архивными (анонимными) выписками из историй болезни, методическими материалами (фотография, рисунки, схемы и т.д.), знакомства с работой специалистов логопедического кабинета.

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Синдром Пьера-Робена. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.2. Синдром Беквита-Видемана. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.3. Расщелина верхней губы и расщелина неба. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.

Тема 7. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата.

1. Цель занятия: изучить причины, основные ведущие признаки врожденных и наследственных заболеваний, в структуре проявления которых ведущее место занимают нарушения опорно-двигательного аппарата, определиться с объемом медицинской и педагогической коррекции путем ознакомления с архивными (анонимными) выписками из историй болезни, методическими материалами (фотографии, рисунки, схемы и т.д.).

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Синдром Марфана. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.
- 2.2. Синдром Элерса-Данлоса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.
 - 2.3. Мукополисахаридозы.
- 2.4. Миопатия Дюшена. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы медико-педагогической коррекции.

Тема 8. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте.

1. Цель занятия: изучить причины, основные ведущие признаки врожденных и наследственных заболеваний, в структуре проявления которых ведущее место занимают нарушения слуха, определиться с объемом педагогической коррекции путем ознакомления с архивными (анонимными) выписками из историй болезни, методическими материалами (фотография, рисунки, схемы и т.д.), знакомства с работой специалистов сурдологопедического кабинета.

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Глухота (врожденные и наследственные причины возникновения, различные синдромы и заболевания, в структуре которых присутствует глухота).
- 2.2. Знакомство с работой специалистов (сурдолога и дефектолога) сурдологопедического кабинета консультативной поликлиники ГОБУЗ «ОДКБ».

Тема 9. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения.

1. Цель занятия: изучить причины, основные ведущие признаки врожденных и наследственных заболеваний, в структуре проявления которых ведущее место занимают нарушения зрения, определиться с объемом медицинской и педагогической коррекции путем ознакомления с архивными (анонимными) выписками из историй болезни, методическими материалами (фотографии, рисунки, схемы и т.д.), знакомства с работой специалистов офтальмологического кабинета.

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Нарушения остроты зрения, обусловленные:
- врожденными аномалиями;
- хромосомными заболеваниями;
- моногенными заболеваниями.
- . 2.2. Знакомство с работой специалистов офтальмологического кабинета консультативной поликлиники ГОБУЗ «ОДКБ».

Тема 10. Врожденные пороки развития.

1. Цель занятия: Изучить причины, основные ведущие признаки врожденных пороков развития, приводящих к ограничению жизнедеятельности ребенка, определиться с объемом педагогической коррекции путем ознакомления с архивными (анонимными) выписками из историй болезни, методическими материалами (фотография, рисунки, схемы и т.д.), знакомства с работой специалистов сурдологопедического кабинета.

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Генетические механизмы эмбриогенеза.
- 2.2. Классификация и этиология врожденных пороков.
- 2.3. Признаки дизморфогенеза.

Тема 11. Медико-генетическое консультирование.

1. Цель занятия: Изучить принципы, цели и задачи медико-генетического консультирования, методы, используемые для профилактики наследственных и врожденных заболеваний, для формирования у студентов педагогических специальностей представления о возможностях данного лицензированного вида специализированной медицинской помощи на основе знакомства с архивными (анонимными) историями болезни, методическими материалами (фотографии, рисунки, схемы и т.д.).

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Медико-генетическое консультирование.
- 2.2. Знакомство с работой медико-генетического кабинета

Тема 12. Методы пренатальной диагностики.

1. Цель занятия: изучить принципы, задачи и методы пренатальной (дородовой) диагностики, используемые для профилактики наследственных и врожденных заболеваний, для формирования у студентов педагогических специальностей представления о возможностях данного лицензированного вида специализированной медицинской помощи на основе знакомства с архивными (анонимными) историями болезни, методическими материалами (фотографии, рисунки, схемы и т.д.).

2. Основные вопросы темы:

- 2.1. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
- 2.2. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
- 2.3. Характеристика отдельных видов пренатальной диагностики.

2. Тематический план лекций УЭМ

- **Тема 1.** Введение в медицинскую генетику. Основные понятия и положения современной генетики. Особенности человека, как объекта генетических исследований. Особенности современного этапа генетического изучения человека. Понятия: генотип, фенотип, геном человека. Взаимодействие генов. Законы наследственности. Генетическая классификация наследственных болезней. Клиническая классификация наследственных болезней. Роль генетических знаний в профессиональном образовании и практической деятельности дефектолога.
- Тема 2. Хромосомная теория наследственности, определение изменчивости, формы изменчивости. Хромосома как носитель наследственной информации. Мутагенное действие факторов внешней среды как причина появления наследственных заболеваний и врожденных аномалий. Наследственность И клиническая картина болезни. Наследственность и исходы заболеваний. Цитогенетический метод исследования дифференциального окрашивания (кариотип). Методы хромосом. Хромосомные нарушения и их значение.
- **Тема 3.** Хромосомные болезни (с-мы Дауна, Патау, Эдвардса, Клайнфельтера, Тернера, Х-фрагильной хромосомы и др.). Клиника. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Диагностика хромосомных заболеваний. Методы медикопедагогической коррекции и реабилитации.
- **Тема 4.** Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм наследственных заболеваний: ФКУ, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика и лечение. Профилактика, неонатальный скрининг.
- **Тема 5.** Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта и ожирением: синдромы Бидля-Муна. Прадера-Вилли. Этиология, патогенез, клиника, диагностика и лечение.
- **Тема 10.** Врожденные пороки развития. Генетические механизмы эмбриогенеза. Классификация и этиология врожденных пороков. Признаки дизморфогенеза.
- **Тема 11.** Медико-генетическое консультирование. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности. Знакомство с работой медико-генетического кабинета. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.
- **Тема 12.** Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.

3. Образец теста для рейтингового контроля

- 1. Количество хромосом у здорового человека:
 - A) 46
 - Б) 23
 - B) 69
- 2. Ген это:
 - А) Набор хромосом.
 - Б) Единица наследственности.
 - В) Набор внешних признаков.
- 3. Генотип это:
 - А) Набор всех генов, локализованных в хромосомах.
 - Б) Набор всех генов, локализованных в половых клетках.
 - В) Набор признаков, имеющихся у человека.
- 4. Законы Менделя определяют:
 - А) Вероятность рождения ребенка с аутосомно-рецессивными заболеваниями.
 - Б) Вероятность рождения ребенка с аутосомно-доминантными заболеваниями.
 - В) Все выше перечисленное.
- 5. Кариотип это:
 - А) Количество хромосом.
- Б) Количество генов.
- В) Количество признаков.

Образец ситуационной задачи

Задача

Мальчик Максим 10.06.2007 г. р. (1 мес.)

Мать — 20 лет, не работает

Отец — 21 год, проживает в республике КОМИ

Анамнез жизни: ребенок от II беременности. І беременность — мед/аборт Беременность протекала с угрозой прерывания в 7/8 и 25/28 недель. Роды I, срочные. Родился с массой тела — 3420,0, дл. - 53 см, окр. головы — 34 см, окр. гр. — 35 см. Оценка по Ангар 7/8 баллов. Находится на грудном вскармливании.

Объективно: Состояние ребенка удовлетворительное. Правильного телосложения, удовлетворительного питания. Масса тела — 4200,0. На голове проявления себоррейного дерматита, мышечный тонус удовлетворительный. По внутренним органам патологии не выявлено.

Лабораторные данные:

Анализ крови: уровень Φ A от 13.07.07 – 1852 ммоль/л или 30,4мг%.

Анализ мочи: проба с 5% $FeCl_3$ – отр.; с 2,4 ДНФГ – отр.

- 1. Ваш диагноз?
- 2. Ваша тактика ведения ребёнка.
- 3. Ваш прогноз для семьи по риску повторного рождения ребёнка с данным заболеванием и методы профилактики.

Технологическая карта учебного элемента модуля "Основы генетики" (очная/заочная форма) семестр 1, ЗЕТ - 3, вид аттестации - зачет, академических часов 108, баллов рейтинга - 150.

| Раздел (тема) УЭМ | Сем | Tpy | лоемкос | ть, ак. ч | асы | Форма | Максим |
|--------------------------|-----|-------|---------|-------------|--------|----------------------|------------------|
| | ест | Лекц | ПЗ | ACP | CPC | текущего контроля | альное кол-во |
| | p | ИИ | Ovylaa | C Ovv/pa | Ovy/pa | успеваемо- | баллов |
| | | Оч/за | Оч/за | Оч/за | Оч/за | сти (в | рейтин- |
| | | ОЧ | ОЧ | ОЧ | ОЧ | соответс- | га |
| | | | | | | твии с | Оч/заоч |
| | | | | | | паспортом | |
| Тема 1. Введение в | 1 | 2/1 | _ | _ | 2/2 | ФОС) | |
| медицинскую генетику. | 1 | 2/1 | _ | _ | 212 | | |
| Тема 2 Хромосомная | 1 | 2/1 | 3/- | _ | 8/11 | Тест | 5/- |
| теория наследственности, | 1 | 2/1 | 3/- | _ | 0/11 | Опрос | 5/- |
| изменчивость. | | | | | | Ситуацион | 3/- |
| измен инвость. | | | | | | ная задача | 5/- |
| Тема 3. Хромосомные | 1 | 4/2 | 6/1 | 1/- | 10/10 | Тест | 5/5 |
| болезни. | 1 | 7/2 | 0/1 | 1/ | 10/10 | Опрос | 5/5 |
| oosiesiiri. | | | | | | Ситуацион | 3/3 |
| | | | | | | ная задача | 5/- |
| Тема 4. Моногенные | 1 | 3/1 | 6/1 | 1/- | 10/10 | Тест | 5/5 |
| болезни. | 1 | 3/1 | 0/1 | 1, | 10/10 | Опрос | 5/5 |
| | | | | | | Ситуацион | 373 |
| | | | | | | ная задача | 5/- |
| Тема 5. Наследственные | | | | | | Тест | 5/5 |
| заболевания, | 1 | 2/1 | 3/1 | 1/- | 3/3 | Опрос | 5/5 |
| протекающие с | | _, _, | | | | J 3-P 3 3 | |
| нарушением интеллекта | | | | | | | |
| и ожирением. | | | | | | | |
| Тема 6. Роль | 1 | - | 4/1 | 1/- | 3/4 | Тест | 5/5 |
| генетических факторов в | | | | | | Опрос | 5/5 |
| развитии расстройства | | | | | | | |
| речи. | | | | | | | |
| Тема 7. Наследственные | | | | | | Тест | 5/5 |
| формы нарушений | 1 | - | 3/1 | 1/- | 3/3 | Опрос | 5/5 |
| опорно-двигательного | | | | | | | |
| аппарата | | | | | | | |
| Тема 8. Наследственные | 1 | - | 3/1 | 1/- | 3/3 | Тест | 5/5 |
| формы глухоты и | | | | | | Опрос | 5/5 |
| тугоухости в детском | | | | | | | |
| возрасте. | | | | | | | |
| УЭМ 9. Генетически | 1 | - | 2/1 | 1/- | 3/3 | Тест | 5/5 |
| обусловленные формы | | | | | | Опрос | 5/5 |
| детской слепоты и | | | | | | | |
| слабовидения. | | | | | | _ | |
| Тема 10. Врожденные | | | | | 2 /2 | Тест | 5/5 |
| пороки развития. | 1 | 2/1 | 2/1 | 1/- | 3/3 | Опрос | 5/5 |

| Тема 11. Медико- | 1 | 2/1 | 2/- | - | 3/3 | Тест | 5/- |
|-------------------|---|------|------|-----|-------|------------|---------|
| генетическое | | | | | | Опрос | 5/- |
| консультирование. | | | | | | Ситуацион | |
| | | | | | | ная задача | 5/- |
| Тема 12. Методы | | | | | | Тест | 5/- |
| пренатальной | 1 | 1/1 | 2/- | - | 3/3 | Опрос | 5/- |
| диагностики. | | | | | | | |
| Зачет | _ | | | 1 | | Реферат | 15/70 |
| ИТОГО | | 18/8 | 36/8 | 9/- | 54/92 | | 150/150 |

оценка «отлично»—135-150 баллов. оценка «хорошо» — 105-134 баллов. оценка «удовлетворительно»- 75-104 баллов.

КАРТА УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ

Учебного элемента модуля «Основы генетики»

Специальность: 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование»

Форма обучения: очная/заочная.

Курс 1. Семестр 1.

Часов всего – трудоемкость УЭД 3 ЗЕ (108 часов), из них: лекций- 18/8, практических занятий – 36/8, в т.ч. аудиторная СРС-9, внеаудиторная СРС – 54/92. Обеспечивающая кафедра «Акушерства, гинекологии и педиатрии».

Таблица 1 Обеспечение УЭД учебными изданиями

| Библиографическое описание (автор, наименование, место и год издания, кол. стр.) | Кол-во экз. в библиотеке НовГУ | Наличие в ЭБС |
|---|---|---------------------------------|
| Учебники и учебные пособия | | |
| 1. Клиническая генетика: учебник для вузов./Н.П. Бочков. М.: Издательский дом «ГЭОТАР-МЕД» 2006г480с.; 2011г480с. | 80 2 | ЭБС «Консультант студента |
| Учебно-методические издания | | |
| 1. Синдром Дауна. Метод. рекомендации Е.И. Ройтман. Л.В. Сеченева, Т.М. Седенко, О.Г. Филянская, НовГУ им. Ярослава Мудрого В. Новгород, 2009 33 с. | 11 | www novsu. bibliotech.ru. |
| 2. Муковисцидоз у детей. Метод. рекомендации С.В. Студеникова, Л.В. Сеченева, НовГУ им. Ярослава Мудрого В. Новгород, 2013 35 с. | 11 | www novsu. bibliotech.ru. |
| 3. Фенилкетонурия. Метод. рекомендации. Е.И. Ройтман, Л.В. Сеченева, О.Г. Филянская, НовГУ им. Ярослава Мудрого В.Новгород, 2002 г25 с. | 11 | www novsu. bibliotech.ru. |
| 4. Синдром Марфана. Метод. рекомендации. Е.И. Ройтман, Л.В. Сеченева, НовГУ им. Ярослава Мудрого, В. Новгород, 2004 г. – 21 с. | 11 | www novsu. bibliotech.ru. |
| 5. Клинико-генеалогический метод в практике врача. Метод. рекомендации. НовГУ им. Ярослава Мудрого, В. Новгород, 2004 г. – 32 с. | 10 | www novsu. bibliotech.ru. |
| 6. Методические рекомендации по ведению практических занятий со студентами (по 7 разделам УЭМ). | | www novsu. bibliotech.ru. |
| 7. Набор микро- и фототаблиц (по 7 разделам УЭМ). | | |

Таблица 2. Информационное обеспечение дисциплины

| Название программного продукта, интернет - ресурса | Электронный | Примечание |
|--|-------------|------------|
| | адрес | |
| Рабочая программа УЭД «Медицинская генетика» | www novsu. | |
| | ru. | 70 |

Таблица 3 – Дополнительная литература

| Библиографическое описание издания (автор, наименование, место и год издания, количество страниц) | Кол-во экз. в библиотеке НовГУ | Наличие в ЭБС |
|---|---|----------------------------------|
| 1. Детские болезни: Учебник для вузов / А.А. Баранов, Баженова Л.К., Баяндина Г.М. и др., под ред. Баранова А.А М.: Издательский дом «ГЭОТАР-МЕД», 2009870с., | 60 | ЭБС «Консультант студента» |
| 2. Педиатрия: Учебник для мед. вузов /Под ред. Н.П. Шабалова5-е изд. испр. и доп СПб.:СпецЛит,2010. – 933 с : ил | 84 | ЭБС «Консультант студента» |

| ействительно для учебного года/ | Действител |
|--|--------------|
| в. кафедрой, д.м.н. профессор Мененеверойтман Е.И. | Зав. кафедро |
| »20г. | «» |
| | |
| | |
| ОГЛАСОВАНО | |
| Б НовГУ gab, org. oбсенду. les lirrabenais | НБ НовГУ 🥖 |
| должность подпись расшифровка | 11 |
| Новгородский гомулирогиченный | Hosror |
| умивориятея над Ярманова Мудрого НАУЧНАЯ | универы |