

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»  
Директор института  
медицинского образования  
акад. РАН Вебер В.Р.  
«20» апрель 2017 г.

## МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Учебный элемент дисциплины  
«Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия»  
для специальности 31.05.01 "Лечебное дело"

Рабочая программа

«СОГЛАСОВАНО»

Начальник учебного отдела ИМО

И.В. Богдашова

"20" апрель 2017 г.

Разработана

Сеченева проф. Е.И. Ройтман

Сеченева доц. Л.В. Сеченева

"17" апрель 2017 г.

Заведующий выпускающей  
кафедрой

Вебер акад. РАН. В.Р. Вебер

"20" апрель 2017 г.

Принято на заседании кафедры

Протокол № 3 от 18.04. 2017 г.

Заведующий кафедрой

Ройтман проф. Е.И. Ройтман

"18" апрель 2017 г.

## **1. Цели и задачи изучения учебного элемента дисциплины (УЭД):**

**1.1. Цель изучения УЭД** - расширение и углубление у студентов знаний в области клинической медицинской генетики, основных заболеваний, обусловленных врожденными и наследственными причинами, развитие аналитического профессионального мышления в постановке диагноза, назначения лечения, реабилитации и проведения профилактических мероприятий, соответствующих современным национальным и мировым стандартам.

### **1.2. Задачи изучения УЭД:**

- приобретение и закрепление студентами лечебного факультета теоретических знаний об организации генетической информации у человека, ее реализации в постнатальном онтогенезе человека, о наследственности и патологии;
- приобретение студентами теоретических знаний о семиотике наследственных заболеваний у человека, особенностях их клинического проявления, дифференциальной диагностике, лечению, реабилитации и профилактике наследственных заболеваний;
- изучение основных классов наследственных болезней человека, причин их формирования, особенностей клинического проявления, дифференциальной диагностики, лечения, реабилитации и профилактики;
- практическое освоение и закрепление таких профессиональных навыков, как общеклиническое обследование пациентов (осмотр, опрос, пальпация, перкуссия, аускультация), так и специальных медико-генетических методов (составление родословной, генеалогический анализ);
- обучение использованию клинко-генеалогического метода для определения типа наследования болезней, расчета риска появления больных потомков;
- формирование понимания значимости медико-генетического консультирования;
- формирование представлений о путях медико-социальной коррекции и профилактики наследственных заболеваний.

## **2. Место УЭД в структуре ОП специальности**

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока С1 «Дисциплины (модули)», являясь учебным элементом дисциплины «Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия». Освоение дисциплины предполагает знание УД «Биология», «Биохимия», «Нормальная физиология», «Патофизиология, клиническая патофизиология» и является необходимым для последующего освоения УД «Педиатрия», «Акушерство и гинекология», «Факультетская терапия, профессиональные болезни», «Госпитальная терапия, эндокринология», «Поликлиническая терапия», «Травматология, ортопедия».

## **3. Требования к результатам освоения УЭД**

Процесс изучения УЭД направлен на формирование у студента компетенций:

### **профессиональные (ПК)**

**ПК – 5** - готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания;

**ПК – 6** – способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов, нозологических форм наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;

**ПК – 8** - способность к определению тактики ведения пациентов с различными

наследственными заболеваниями.

Код компетенции	Уровень освоения компетенции	Знать	Уметь	Владеть
ПК- 5	базовый	-правила сбора и анализа жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания	-собрать и проанализировать жалобы пациента, данные его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания	- правилами сбора и анализа жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания
ПК- 6	базовый	- алгоритм определения у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов, нозологических форм наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	- определять у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов, нозологических форм наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов, нозологических форм наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
ПК - 8	базовый	- тактику ведения пациентов с различными наследственными заболеваниями	- определить тактику ведения пациентов с различными наследственными заболеваниями	- тактикой ведения пациентов с различными наследственными заболеваниями

**4. Структура и содержание УЭД**  
**4.1. Трудоемкость УЭД и формы аттестации:**

Учебная работа (УР)	Всего	Распределение по семестрам (часы)	Коды формируемых компетенций
		7 сем.	
Трудоемкость УЭД в зачетных единицах (ЗЕТ)	2	72	
Распределение трудоемкости по видам УР а академических часах (АЧ):	72	72	ПК - 5; ПК - 6; ПК - 8
- лекции	5	5	
- практические занятия	49	49	
- в т.ч. аудиторная СРС	18	18	
- внеаудиторная СРС	18	18	
Аттестация	зачет	зачет	

**4.2. Содержание и структура УЭД**

**Раздел 1. Введение в медицинскую генетику.**

- 1.1. Основные понятия и положения современной генетики.
- 1.2. Законы наследственности.
- 1.3. Генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике.
- 1.4. Популяционная генетика.
- 1.5. Генетическая и клиническая классификация наследственных болезней.

**Раздел 2. Семиотика наследственных заболеваний.**

- 2.1. Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
- 2.2. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
- 2.3. Осмотр и обследование пациентов и их родственников.
- 2.4. Признаки дисэмбриогенеза.
- 2.5. Формирование терминологического словаря.

**Раздел 3. Клиническая диагностика наследственных заболеваний.**

- 3.1. Клинико-генеалогический метод: составление родословной, генеалогический анализ.
- 3.2. Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования.
- 3.3. Болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования.
- 3.4. Болезни с Х-сцепленным доминантным типом наследования.
- 3.5. Болезни с Х-сцепленным типом наследования.
- 3.6. Синдромологический подход к диагностике наследственных заболеваний.

**Раздел 4. Лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний.**

- 4.1. Цитогенетические методы.
- 4.2. Биохимические методы.
- 4.3. Молекулярно-генетические методы.
- 4.4. Пренатальная диагностика.
- 4.5. Предымплатационная диагностика.
- 4.6. Доклиническая диагностика (скрининговые программы).

**Раздел 5. Хромосомные болезни.**

- 5.1. Синдром Дауна.

- 5.2. Синдром Патау.
- 5.3. Синдром Эдвардса.
- 5.4. Синдром Клайнфельтера.
- 5.5. Синдром Тернера.
- 5.6. Синдром полисомии X.

#### **Раздел 6. Генные болезни.**

- 6.1. Фенилкетонурия.
- 6.2. Врожденный гипотиреоз.
- 6.3. Галактоземия.
- 6.4. Муковисцидоз.
- 6.5. Анемия Минковского – Шоффара.
- 6.6. Синдром Марфана.
- 6.7. Синдром Элерса – Данло.
- 6.8. Миодистрофия Дюшенна - Беккера.
- 6.9. Синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой.

#### **Раздел 7. Врожденные пороки развития.**

- 7.1. Генетические механизмы эмбрионального развития.
- 7.2. Тератогены, критические периоды внутриутробного развития.
- 7.3. Этиология и классификация врожденных пороков.
- 7.4. Пренатальная диагностика врожденных пороков.
- 7.5. Постнатальная диагностика врожденных пороков.
- 7.6. Риски наследования врожденных пороков.

#### **Раздел 8. Медико-генетическое консультирование.**

- 8.1. Знакомство с работой медико-генетического кабинета.
- 8.2. Работа с медицинской документацией пациентов с наследственными заболеваниями.
- 8.3. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.

### ***4.3. Организация изучения УЭД***

Методические рекомендации по организации изучения УЭД с учетом использования в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения учебных занятий даются в Приложении А.

## **5. Контроль и оценка качества усвоения УЭД студентами**

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

Оценка качества освоения дисциплины 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».

Семестровый – по окончании изучения УЭД – 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, отвечал во время практических занятий по разбираемым темам, то он получает зачёт по данному УЭД. Минимальное количество баллов, необходимое для зачета, - 50. Максимальное количество баллов – 100.

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

## **6. Учебно-методическое и информационное обеспечение**

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

## **7. Материально-техническое обеспечение УЭД**

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине необходимы:

- для проведения лекций и практических занятий – аудитория, оборудованная мультимедийным оборудованием для демонстрации лекций-презентаций, видеоматериалов;
- для проведения клинического практического занятия – аудитория (учебная комната) для демонстрации больного ребенка, фонендоскопы, набор клинических и учебных историй болезни (или амбулаторных карт) тематических больных, микротаблицы, фотоматериалы, отделения базовой детской больницы.

## **8. Приложения (обязательные):**

А – Методические рекомендации по организации УЭД.

Б – Технологическая карта.

В – Карта учебно-методического обеспечения УЭД

## **Раздел 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.

## **Раздел 2. Семиотика наследственных заболеваний.**

**1. Цель занятия:** изучить особенности клинических проявлений наследственной патологии, выработать навыки их выявления путем курации тематических больных или разбора архивной истории болезни (амбулаторной карты).

**2. Основные вопросы темы:**

1. Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
2. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
3. Осмотр и обследование пациентов и их родственников.
4. Признаки дисэмбриогенеза.
5. Формирование терминологического словаря.

## **Раздел 3. Клиническая диагностика наследственных заболеваний.**

**1. Цель занятия:** изучить особенности клинико-генеалогического метода, выработать навыки анализа родословной для решения вопроса о вариантах наследования болезни у ребенка и его родственников путем курации тематических больных или разбора архивной истории болезни (амбулаторной карты).

**2. Основные вопросы темы:**

1. Клинико-генеалогический метод: составление родословной, генеалогический анализ.
2. Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования.
3. Болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования.
4. Болезни с Х-сцепленным доминантным типом наследования.
5. Болезни с Х-сцепленным типом наследования.
6. Синдромологический подход к диагностике наследственных заболеваний.

## **Раздел 4. Лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний.**

**1. Цель занятия:** изучить лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний, выработать навыки интерпретации результатов лабораторной диагностики путем разбора тематической архивной истории болезни (амбулаторной карты).

**2. Основные вопросы темы:**

1. Цитогенетические методы.
2. Биохимические методы.
3. Молекулярно-генетические методы.
4. Пренатальная диагностика.
5. Предымплатационная диагностика.

6. Доклиническая диагностика (скрининговые программы).

## **Раздел 5. Хромосомные болезни.**

**1. Цель занятия:** изучить этиологию, патогенез, ведущие клинические симптомы и синдромы основных хромосомных заболеваний и выработать навыки их диагностики, дифференциального диагноза, составления плана лечения и профилактики путем курации тематических больных, и\или разбора архивной истории болезни (амбулаторной карты).

### **2. Основные вопросы темы:**

1. Синдром Дауна.
2. Синдром Патау.
3. Синдром Эдвардса.
4. Синдром Клайнфельтера.
5. Синдром Тернера.
6. Синдром полисомии X.

## **Раздел 6. Генные болезни.**

**1. Цель занятия:** изучить этиологию, патогенез, ведущие клинические симптомы и синдромы основных наследственных (генных) заболеваний и выработать навыки их диагностики, дифференциального диагноза, составления плана лечения и профилактики путем курации тематических больных, и\или разбора архивной истории болезни (амбулаторной карты).

### **2. Основные вопросы темы:**

1. Фенилкетонурия.
2. Врожденный гипотиреоз.
3. Галактоземия.
4. Муковисцидоз.
5. Анемия Минковского – Шоффара.
6. Синдром Марфана.
7. Синдром Элерса – Данло.
8. Миодистрофия Дюшенна - Беккера.
9. Синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой.

## **Раздел 7. Врожденные пороки развития.**

**1. Цель занятия:** изучить этиологию, патогенез, ведущие клинические симптомы и синдромы врожденных пороков развития и выработать навыки их диагностики, дифференциального диагноза, составления плана лечения и профилактики путем курации тематических больных, и\или разбора архивной истории болезни (амбулаторной карты).

### **2. Основные вопросы темы:**

1. Генетические механизмы эмбрионального развития.
2. Тератогены, критические периоды внутриутробного развития.
3. Этиология и классификация врожденных пороков.
4. Пренатальная диагностика врожденных пороков.
5. Постнатальная диагностика врожденных пороков.
6. Риски наследования врожденных пороков.

## **Раздел 8. Медико-генетическое консультирование.**

**1. Цель занятия:** изучить задачи медико-генетического консультирования и выработать навыки расчета риска наследования заболевания или определить прогноз

вероятностного повторения болезней с наследственной предрасположенностью в семьях путем курации тематических больных, и/или разбора архивной истории болезни или амбулаторной карты

**2. Основные вопросы темы:**

1. Знакомство с работой медико-генетического кабинета.
2. Работа с медицинской документацией пациентов с наследственными заболеваниями.
3. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.

**Образец теста по теме: «Генные заболевания»**

1. Тип наследования при с. Марфана.

- А). Аутосомно-доминантный.
- Б). Аутосомно - рецессивный
- В). Х - сцепленный с полом , рецессивный
- Г). Мультифакториальный
- Д). Не определен

2. В патогенезе с. Марфана имеет значение все, кроме:

- А). Мутация гена.
- Б). Нарушение синтеза коллагена (повышение синтеза коллагена III типа).
- В). Повышение функции гепатофибриногена (увеличение СТГ в 5 раз)
- Г). Нарушение транспорта ионов хлора
- Д). Повышение уровня инсулина

3. Для с-ма Марфана не характерно:

- А). Высокий рост
- Б). Арахнодактилия
- В). Проллапс митрального клапана
- Г). Подвывих хрусталика
- Д). «Мышиный запах» мочи

4. При с-ме Марфана изменения со стороны сердечно-сосудистой системы включают все, за исключением:

- А). Проллапс митрального клапана
- Б). Склонность к артериальной гипертонии
- В). Приобретенные пороки сердца
- Г). Склонность к артериальной гипотонии
- Д). Аневризма аорты.

5. Для с-ма Элерса-Данлоса I, II, III типов характерны варианты наследования:

- А). Х-сцепленный с полом рецессивный
- Б). Аутосомно - рецессивный
- В). Аутосомно - доминальный
- Г). Мультифакториальный
- Д). Не известен

## 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. I 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 ФА от 13.07.07 – 1852 ммоль/л или 30,4мг%.

Анализ мочи: проба с 5% FeCl<sub>3</sub> – 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.

Приложение Б

Технологическая карта  
УЭД "Медицинская генетика"  
семестр 7, ЗЕТ - 2, вид аттестации - зачет, академических часов 72,  
баллов рейтинга - 100.

№ и наименование раздела учебного элемента дисциплины	№ недели семестра	Трудоемкость, академ. час				СРС	Форма текущего контроля успеваемости (в соотв. с паспортом ФОС)	Макс. кол-во баллов рейтинга
		Аудиторные занятия						
		Лекции	ПЗ	АСРС				
<b>УЭД «Основы генетики»</b>		<b>5</b>	<b>49</b>	<b>18</b>	<b>18</b>			
Раздел 1, 6		5				посещение лекций	5	
Раздел 1-8				1	3	тесты (8 разделов)	40	
Раздел 1-8				3	15	ситуационные задачи (8 разделов)	40	
Зачет						опрос (5 разделов)	15	
<b>Итого:</b>		<b>5</b>	<b>49</b>	<b>18</b>	<b>18</b>		<b>100</b>	

- оценка «удовлетворительно» - 50 – 69 балла
- оценка «хорошо» - 70 – 89 балла
- оценка «отлично» - 90 – 100 баллов

Карта учебно-методического обеспечения

**ДИСЦИПЛИНА Медицинская генетика**

**Специальность: 31.05.01 «Лечебное дело»**

Форма обучения: очная

Курс 4. Семестр 7.

Всего часов - трудоемкость УЭД - 2 ЗЕ (72 часа), из них: лекций 5, практических занятий - 49, в т.ч. аудиторная СРС - 4, внеаудиторная СРС – 18, зачет.

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
<b>Учебники и учебные пособия</b>		
1. Клиническая генетика: учебник для вузов./Н.П. Бочков. М.: Издательский дом «ГЭОТАР-МЕД» 2006г.- 480с.; 2011г.- 480с.	80 2	ЭБС «Консультант студента
<b>Учебно-методические издания</b>		
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 г. -25 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 УЭД).		www novsu. bibliotech.ru.
7. Набор микро- и фототаблиц ( по 7 разделам УЭД).		

**Таблица 2. Информационное обеспечение дисциплины**

Название программного продукта, интернет - ресурса	Электронный адрес	Примечание
Рабочая программа УЭД «Медицинская генетика»	<b>www.novsu.ru.</b>	

**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», 2009.-870с.,	60	ЭБС «Консультант студента»
2. Педиатрия: Учебник для мед. вузов /Под ред. Н.П. Шабалова.-5-е изд. испр. и доп.- СПб.:СпецЛит,2010. – 933 с : ил	84	ЭБС «Консультант студента»

Действительно для учебного года \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Зав. кафедрой, д.м.н. профессор Ройтман Е.И.

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20..... г.

СОГЛАСОВАНО

НБ НовГУ зав. орг. обесп. Лев Лягавская

должность

подпись

расшифровка

