

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Пермский государственный медицинский университет
имени академика Е.А. Вагнера»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Документ подписан электронной подписью
Благоданова Анна Сергеевна
Ректор
00F065D26A16A91B9A783D62BF74BBC82F
Срок действия с 12.09.2024 до 06.12.2025

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной
деятельности ФГБОУ ВО ПГМУ
им. академика Е.А. Вагнера
Минздрава России



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА В ПЕДИАТРИИ

Специальность 31.05.02 Педиатрия

Направленность (профиль) Педиатрия

Форма обучения очная

Срок освоения дисциплины Курс V Семестр X(A)

Кафедра факультетской и госпитальной педиатрии

Рабочая программа учебной дисциплины (модуля) разработана на основе:

ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности)

31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета)

утвержденного Министерством образования и науки РФ «___» ____ 20__ г. № _____

Разработчики рабочей программы:

Заведующий кафедры

Е.Г.Фурман

доцент

В.В.Шадрина

доцент

Н.Н.Грымова

доцент

Е.А.Хузина

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1.	Вводная часть	
2.	Основная часть	
3.	УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)/ПРАКТИКИ	
4.	МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)/ПРАКТИКИ	
5.	Изменения и дополнения в рабочую программу дисциплины (модуля)/практики	

2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1 Цель и задачи освоения дисциплины

Цель освоения учебной дисциплины (модуля) - развитие у студентов системных знаний по медицинской генетике и их интеграция в клиническое мышление врача- педиатра, а также базисная подготовка специалиста по медицинской генетике для дальнейшего обучения в ординатуре в рамках формирования общекультурных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций.

Задачи изучения дисциплины:

- приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов;
- овладение клинико-генеалогическим методом, навыками сбора наследственного анамнеза;
- понимание природы наследственных моногенных и полигенных (мультифакториальных) заболеваний, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний. Изучение молекулярных механизмов развития наиболее распространенных внутренних, нервных, онкологических и др. заболеваний (в том числе, задача лекционного курса);
- обучение подходам и методам выявления повышенного генетического риска развития мультифакториальных заболеваний;
- приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- знакомство, понимание целей, возможностей, знание методов медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, скринирующих программ, предиктивной молекулярной диагностики, фармакогенетики, генотерапии, современной таргетной терапии;
- понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики, а также этиопатогенетической коррекции генетических дефектов;
- знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

Обучающийся должен знать:

- принципы врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией;
- особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных заболеваний;
- современное состояние вопроса о геноме человека;
- принципы профилактики наследственной патологии.
- принципы подбора таргетного лечения с учетом данных генетических исследований

Обучающийся должен уметь:

- осуществлять деятельность в соответствии с принципами врачебной этики и деонтологии, законами и нормативными актами по работе с конфиденциальной информацией;
- сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний;
- определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования;

- работать с научной литературой;
- использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении;
- сформулировать рекомендации по первичной профилактике и вторичной профилактике больных с наследственной патологией.

Обучающийся должен владеть:

- навыками обследования больного с целью выявления наследственной патологии, распознавания общих проявлений наследственной патологии;
- навыками подготовки докладов, написания рефератов;
- навыками оформления медицинской документации (направления на специальные исследования);
- навыками составления программы реабилитации и профилактики лиц с генетически детерминированной патологией.

1.2. Место учебной дисциплины (модуля) в структуре ОПОП

1.2.1. Учебная дисциплина «Клиническая генетика в педиатрии» изучается в рамках специальности 31.05.02 Педиатрия

1.2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Биология

Знания: общие закономерности происхождения и развития жизни, антропогенез; теорию биологических систем, их организацию, клеточные и неклеточные формы жизни; клеточную организацию живых организмов, отличительные признаки про- и эукариотических клеток, гипотезы эволюционного происхождения мембранных компонентов клетки, роль клеточных структур в жизнедеятельности клетки как элементарной единицы живого, механизмы образования энергии в живых системах; закономерности процессов и механизмов хранения, передачи и использования биологической информации в клетке, принципы контроля экспрессии генов; структурно-функциональную организацию генетического материала, особенности генома прокариот и эукариот, организацию генома человека; цитологические основы размножения, гаметогенез, строение половых клеток, регулярные и нерегулярные формы полового размножения; законы генетики и ее значение для медицины. Понимание значений *полиморфизм генов, мутация, мутация в компаунд-гетерозиготном состоянии*

Умения: пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью - Интернет для профессиональной деятельности;

Навыки: навыками работы с микроскопом; навыками определения кариотипов. Навыки анализа и понимания заключений генетических исследований.

Биохимия

Знания: правила работы и техники безопасности в химических лабораториях, с реактивами, приборами, животными; строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений: белков, нуклеиновых кислот, углеводов, липидов, витаминов; основные метаболические пути их превращения; ферментативный катализ; основы биоэнергетики; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ в организме человека; химико-биологическую сущность процессов, происходящих на молекулярном и клеточном уровнях в организме человека.

Умения: пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, лабораторным оборудованием; проводить математический подсчет полученных данных; интерпретировать результаты наиболее рас-

пространенных методов лабораторной и функциональной диагностики; выполнять тестовые задания в любой форме, решать ситуационные задачи на основе теоретических знаний.

Навыки: базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы; техникой работы в сети Интернет для профессиональной деятельности; медико-функциональным понятийным аппаратом; навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов лабораторного обследования пациентов.

Пропедевтика детских болезней

Знания: вопросы деонтологии и медицинской этики; анатомо-физиологические особенности детей различного возраста и подростков; методы оценки физического, нервно-психического, полового развития детей и подростков; лабораторные и инструментальные методы исследования в педиатрии; принципы рационального питания детей различного возраста.

Умения: собрать анамнез болезни и жизни, сделать заключения по анамнезу, провести клиническое обследование (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) органов и систем здорового и больного ребенка, сделать заключение по результатам; составить рацион питания для здорового ребенка раннего возраста и дать рекомендации по рациональному вскармливанию.

Навыки: этико-деонтологические навыки при общении с больными детьми и их родителями; методы клинического обследования детей и подростков с поражением разных органов и систем; интерпретация результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики у детей и подростков; алгоритм выполнения основных врачебных диагностических и лечебных мероприятий по оказанию первой врачебной помощи детям и подросткам при неотложных и угрожающих жизни состояниях.

Факультетская педиатрия

Знания: этиологию и патогенез наиболее распространенных нозологических форм заболеваний детского возраста в их классическом (типичном) течении; современных методов их диагностики, лечения, принципов профилактики.

Умения: распознать основные симптомы и симптомокомплексы наиболее распространенных нозологических форм заболеваний детского возраста; определить стандартные методы обследования, направленные на верификацию диагноза; провести дифференциальную диагностику в группе заболеваний со схожими симптомами; поставить предварительный диагноз; наметить объем дополнительных обследований для уточнения диагноза; сформулировать клинический диагноз согласно принятой классификации; разработать план лечения; назначить лекарственную терапию, провести реабилитационные мероприятия.

Навыки: клиническое обследование детей различного возраста для выявления патологии при наиболее распространенных нозологических формах заболеваний детского возраста; навыки составления плана стандартного обследования детей и подростков, интерпретацией лабораторных и инструментальных методов исследования, расчет дозы основных лекарственных средств; навыки проведения профилактических мероприятий при наиболее распространенных заболеваниях в зависимости от возраста детей.

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины.

1.3.1. Виды профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания данной дисциплины:

1. диагностическая,
2. лечебная

3. профилактическая,
4. реабилитационная,
5. организационно-управленческая,
6. научно-исследовательская

1.3.2. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных(ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№	Наименование категории профессиональных компетенций	Код и наименование профессиональной компетенции	Код и наименование индикатора достижения профессиональной компетенции
1	Системное и критическое мышление	УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий.	УК-1. ИД1 – Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними УК-1. ИД2 – Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению УК-1. ИД3 – Критически оценивает надежность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников УК-1. ИД4 – Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов. УК-1. ИД5 – Использует логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей предметной области
2	Диагностика при решении профессиональных задач.	ОПК-5. Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза при решении профессиональных задач	ОПК-5 ИД-1. – Готов применить алгоритм медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при обследовании пациента с целью установления диагноза
3.	Обследование детей с целью установления диагноза	ПК – 1 Способен к проведению обследования пациентов с целью диагностики острых и обострения хронических заболеваний и состояний, не требующих оказания экстренной и неотложной медицинской помощи, в соответствии с клиническими рекомендациями и порядками оказания медицинской помощи, и формулированию диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней	ПК-1.ИД-1 - Устанавливает коммуникативные связи с ребенком, его родителями и официальными представителями ПК-1.ИД-2 - Умеет собирать анамнез жизни и заболевания ПК-1.ИД-3 - Владеет методиками объективного обследования ребенка ПК-1.ИД-4 - Составляет план лабораторного и инструментального обследования пациента с целью диагностики острых и обострения хронических заболеваний, не требующих оказания экстренной и неотложной медицинской помощи, в соответствии с клиническими рекомендациями и порядком оказания помощи. ПК-1.ИД-5 - Проводит дифференциальный диагноз с заболеваниями со схожими симптомами ПК-1.ИД-6 - Формулирует диагноз пациента в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и обосновывает его

2.ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

2.1 Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
		X (A)
Общая трудоемкость:	36	36
Аудиторные занятия		
Лекции	8	8
Практические занятия Симуляционный центр	16	16
Лабораторные занятия	-	-
Самостоятельная работа	12	12
Курсовой экзамен		
ЗЕТ	1	1

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

№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (тема разделов)
УК-1 ОПК-5 ПК – 1	I. Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Цитогенетика. ДНК-диагностика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. II. Введение в клиническую генетику. Врожденные и наследственные заболевания. Хромосомные болезни. III. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно - генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. V. Программа расширенного неонатального	I. Молекулярная генетика, введение: В данном разделе особое внимание уделяется тем областям медицины, в которых молекулярно-генетическая методология используется в клинической практике. Это диагностика моногенных заболеваний, анализ генов предрасположенности к наиболее частым мультифакториальным заболеваниям, молекулярная диагностика инфекций и болезней нуклеиновых кислот, фармакогенетика, пренатальная диагностика и генотерапия. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика: Практическое занятие проводится на базе медико-генетической консультации по тематическим планам, соответствующим этому разделу: медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической помощи населению. Клиническая цитогенетика. Пренатальная диагностика. Профилактика наследственных болезней. II. Введение в клиническую генетику: Проводится демонстрация больных, разбор историй болезни, в ходе которых происходит знакомство студентов с различными формами моноген

	скрининга	ной и хромосомной патологии, с типами наследования, методами клинической диагностики и принципами медико-генетического консультирования. Разбирается модель муковисцидоза. III. Болезни с наследственной предрасположенностью: Раздел практических занятий посвящен вопросам генетического тестирования наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Вводится понятие «Новая генетика». Обсуждаются вопросы предиктивной молекулярной и клинической диагностики внутренних болезней, значение «генетического паспорта». Теоретические положения иллюстрируются на примере анализа молекулярно-генетических механизмов развития бронхиальной астмы. IV. V. Программа расширенного неонатального скрининга: Основы проведения расширенного неонатального скрининга. Интерпретация результатов лабораторных (в том числе генетических) и инструментальных исследований для подтверждения наследственной патологии у детей, выявленных при неонатальном скрининге. Терапия. Формирование плана динамического наблюдения детей с наследственной патологией в условиях детской поликлиники. Показания к госпитализации.
--	-----------	---

2.3. Разделы учебной дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы контроля

№ семестра	Разделы дисциплины	Виды учебной деятельности			Всего	Формы текущего контроля успеваемости
		Лекции	Практические занятия	Самостоятельная работа		

Х - А	I. Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Цитогенетика. ДНК-диагностика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	2	4	3	9	См. ниже
Х- А	II. Введение в клиническую генетику. Врожденные и наследственные заболевания. Хромосомные болезни.	2	4	3	9	
Х- А	III. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний.	2	4	3	9	
Х- А	IV. Программа расширенного неонатального скрининга:	2	4	3	9	
	ИТОГО	8	16	12	36	

Формы контроля успеваемости материала дисциплины:

1. исходный, текущий и итоговый контроль за степенью усвоения материала;
2. решение ситуационных задач;
3. опрос на занятиях;
4. защита рефератов;
5. участие в деловых играх (брейн-ринг);
6. разбор больных;
7. компьютерный контроль знаний по тестированию и практическим умениям (иллюстративный материал для подготовки к междисциплинарному государственному экзамену);
8. самоконтроль и взаимоконтроль;

9. участие в научно-практических конференциях, заседаниях СНО;
10. контроль посещаемости лекции;

2.4 Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестр
		Х-А
1.	Введение в клиническую генетику. Врожденные и наследственные заболевания.	2
2.	Болезни детского возраста с наследственной предрасположенностью. Современные молекулярно-генетические методы в диагностике заболеваний у детей	2
3.	Фармакогенетика и таргетные препараты в лечении заболеваний детского возраста	2
4.	Принципы проведения неонатального скрининга.	2

2.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)

п/№	Название тем практических занятий базовой части дисциплины	Объем (часы)
1	2	3
1.	Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Цитогенетика. ДНК-диагностика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	4
2.	Врожденные и наследственные заболевания. Муковисцидоз как модель моногенного заболевания.	4
3.	Болезни детского возраста с наследственной предрасположенностью. Генетические аспекты бронхиальной астмы у детей	4
4.	Программа расширенного неонатального скрининга: Основы проведения расширенного неонатального скрининга. Интерпретация результатов лабораторных (в том числе генетических) и инструментальных исследований для подтверждения наследственной патологии у детей, выявленных при неонатальном скрининге. Принципы терапии, контроль эффективности и переносимости терапии. Формирование плана динамического наблюдения детей с наследственной патологией в условиях детской поликлиники. Показания к госпитализации.	4
	Итого	16,0

2.6. Лабораторный практикум – нет

2.7 Самостоятельная работа студентов (СРС)

2.7.1. Виды СРС

№	№ семестра	Разделы дисциплины	Виды СРС	Объем в часах
---	------------	--------------------	----------	---------------

1.	X- A	I. Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Цитогенетика. ДНК-диагностика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики	Подготовка к практическим занятиям, реферативным сообщениям, работа в фондах библиотеки Университета, поиск информации в интернете	3,0
2.	X- A	II. Введение в клиническую генетику. Врожденные и наследственные заболевания. Хромосомные болезни.		3,0
3.	X- A	III. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.		3,0
4.	X- A	IV. Клинико-генетическая характеристика заболеваний, выявляемых при неонатальном скрининге. Принципы терапии, контроль эффективности и переносимости терапии.		3,0
		ИТОГО		12,0

2.7.2. Примерная тематика рефератов

1. Современные методы генетического обследования ребенка.
2. Генетика муковисцидоза.
3. Генетика сердечно-сосудистых заболеваний.
4. Фармакогенетика муковисцидоза: выбор таргетной терапии на основе мутаций гена муковисцидоза.
5. Генетическая терапия: первые результаты

2.8 Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

2.8.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды контроля	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	К-во независимым вариантам
1	2	3	4	5	6	7
1.	X	I.Молекулярна	Входной	Тестовый контроль	5	2
			Текущий	Тестовый контроль	5	2

				Собеседование	По теме занятия				
				Курация боль-ного	По теме занятия				
				Ситуационные задачи	2 типовых ситуацион-ных задач				
				Рефераты	5 примерных тем для рефератов				
				Деловые игры	1. .				
			Рубежный	Собеседование	По темам цикла				
				Курация боль-ного	Контроль практиче-ских умений и навыков				
				Ситуационные задачи	типовых задач				
				Тестовый кон-троль	5	2			
			2.	Х	II.Введение в к	Входной	Тестовый кон-троль	5	2
Текущий	Тестовый кон-троль	5					5		
	Собеседование	По теме занятия							
	Курация боль-ного	По теме занятия							
	Ситуационные задачи	2 типовых ситуацион-ных задач							
	Рефераты	3 примерных тем для рефератов							
	Деловые игры								
	Рубежный	Собеседование				По темам цикла			
Курация боль-ного		Контроль практиче-ских умений и навыков							
Ситуационные задачи		2 типовых задач							
Тестовый кон-троль		50				2			
3.	Х	III.Болезни с н				Входной	Тестовый кон-троль	5	2
							Текущий	Тестовый кон-троль	20
						Собеседование		По теме занятия	
			Курация боль-ного	По теме занятия					
			Ситуационные задачи	2 типовых ситуацион-ных задач					
			Рефераты	5 примерных тем для рефератов					

				Деловая игра		
			Рубежный	Собеседование	По темам цикла	
				Курация больного	Контроль практических умений и навыков	
				Ситуационные задачи	2 типовых задач	
				Тестовый контроль	5	
4.	Х	IV. _____	Входной	Тестовый контроль	5	
				Текущий	Тестовый контроль	20
			Текущий	Собеседование	По теме занятия	
				Курация больного	По теме занятия	
				Ситуационные задачи	2 типовых ситуационных задач	
				Рефераты	5 примерных тем для рефератов	
				Деловая игра	По теме: Респираторные аллергии: Купирование приступа бронхиальной астмы	
			Рубежный	Собеседование	По темам цикла	
				Курация больного	Контроль практических умений и навыков	
				Ситуационные задачи	2 типовых задач	
				Тестовый контроль	5	5

2.8.2.Примеры оценочных средств

Клиническая генетика, наследственные болезни
(тестовые задания - вариант №1)

- В ядрах каких клеток органов человека содержится гаплоидный набор хромосом, их число:
 - в печени;
 - в половых органах;
 - в легких.
- Объектом изучения клинической генетики является:
 - больной человек;
 - больной и его больные родственники;
 - больной и все члены его семьи, в том числе здоровые.
- Выберите правильное определение понятия «геном» человека:
 - совокупность ядерной ДНК;
 - хромосомный набор организма;
 - совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присущих человеку.

4. При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:
- а) доминантный;
 - б) доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
 - в) аутосомно-рецессивный.
5. Назовите заболевание, относящееся к наследственным с менделирующим типом наследования:
- а) корь;
 - б) гемофилия;
 - в) рахит.
6. Каким методом медицинской генетики должен владеть детский врач:
- 26

- а) молекулярно-генетический;
 - б) популяционный;
 - в) генеалогический.
7. Арахнодактилия - это:
- а) укорочение;
 - б) изменение формы пальцев;
 - в) увеличение длины пальцев.
8. К какому типу наследования относится болезнь Марфана:
- а) доминантный;
 - б) рецессивный, сцепленный с полом;
 - в) митохондриальный (цитоплазматический).
9. Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:
- а) 50%;
 - б) 25%;
 - в) 100%.
10. В каком браке возможно рождение девочки с гемофилией:
- а) здоровой женщины с больным гемофилией;
 - б) носительницы гена гемофилии со здоровым мужчиной;
 - в) носительницы гена гемофилии с больным гемофилией.

Правильные ответы:

1. - б 3. - в 5. - б 7. - в 9. - б
2. - в 4. - в 6. - в 8. - а 10. - в

Клиническая генетика, наследственные болезни

(тестовые задания - вариант №2)

1. Назовите число пар аутосом в ядрах соматических клеток человека:
- а) 26;
 - б) 23;
 - в) 28.
2. Пробанд - это:
- а) больной, обратившийся к врачу;
 - б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
 - в) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.
3. Сибсы - это:
- а) все родственники пробанда;
 - б) тети пробанда;
 - в) братья-сестры больного с наследственной патологией.

4. Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больного мальчика с фенилкетонурией:
- а) 25%;
 - б) 50%;
 - в) 100%.
5. Назовите заболевание с менделирующим типом наследования:
- а) гипертоническая болезнь;
 - б) болезнь Шляттера;
 - в) гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона).
6. Укажите заболевание, относящееся к мультифакториальным:
- а) бронхиальная астма;
 - б) муковисцидоз;
 - в) дефицит альфа-1-антитрипсина.
- 27

7. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относятся: а) галактоземия;
- б) детский церебральный паралич;
 - в) синдром Ретта.
8. Ребенку двух лет больному эпилепсией показано молекулярно-генетическое исследование для исключения патологии, если у его бабушки наблюдается:
- а) хорея Гентингтона;
 - б) шизофрения;
 - в) паркинсонизм.
9. Назовите заболевание, которое необходимо верифицировать молекулярно-генетическим исследованием:
- а) малая хорея;
 - б) хорея Гентингтона;
 - в) детский церебральный паралич.
10. Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
- а) болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
 - б) муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
 - в) рахит, гломерулонефрит, лейкоз.

Правильные ответы:

1. - б 3. - в 5. - в 7. - б 9. - б
2. - в 4. - а 6. - а 8. - а 10. - б

Хромосомные болезни (тестовые задания)

1. У ребенка кариотип 48,XXXУ. Каков механизм возникновения такой аномалии:
- 1) простое нерасхождение хромосом в мейозе;
 - 2) двойное нерасхождение хромосом в мейозе;
 - 3) последовательное нерасхождение хромосом в мейозе;
 - 4) нерасхождение хромосом во время дробления зиготы.
- 2 У ребенка с болезнью Дауна обнаружен мозаицизм 47,XX,+21/46,XX. Эта аномалия могла возникнуть в результате:
- 1) нерасхождения хромосом в I мейотическом делении;
 - 2) нерасхождения хромосом во II мейотическом делении;
 - 3) нерасхождения хромосом во время I деления дробления зиготы;
 - 4) нерасхождения хромосом во время II или последующих делений дробления зиготы.
- 3 Кариотип женщины 45,XX,der(14;21). Какой кариотип можно ожидать у ее ребенка:
- 1) 45,XX,der(14;21)

2) 47,XX,+21

3) 46,XY

4) 47,XX,+14

5) 46,XX,der(14;21),+21

4 У матери ребенка с частичной трисомией короткого плеча хромосомы 12 обнаружен кариотип 46,XX,t(12;22)(p11;p11). Какие варианты кариотипа возможны у следующего ребенка:

1) нормальный кариотип

2) сбалансированная реципрокная транслокация t(12;22)

3) частичная трисомия 12p

4) частичная моносомия 12p

5) моносомия 22

5. У девочки с отсутствием X-хроматина в ядрах клеток буккального эпителия можно предположить следующий кариотип:

1) 45,X

28

2) 46,XY

3) 46,XX

4) 46,X,i(X)(q10)

5) 46,X,i(X)(q10)

6. У девочки с клинической картиной синдрома Шерешевского-Тернера в ядрах клеток буккального эпителия выявлены крупные тельца X-хроматина. Какой кариотип у нее можно предположить?

1) 46,XX

2) 46,X,del(X)(p21)

3) 45,X

4) 45,X/46,XX

5) 46,X,i(X)(q10)

7 При каком из перечисленных цитогенетических вариантов синдрома Шерешевского-Тернера X-хроматин может быть положительным?

1) 46,XX

2) 45,X

3) 46,X,i(X)(q10)

4) 45,X/46,XX

5) 45,X/46,XY

6) 46,X,del(X)(p21)

8 У женщины в кариотипе обнаружена сбалансированная робертсоновская транслокация der(21;21). Какой хромосомный синдром может быть у ее ребенка?

1) синдром Дауна;

2) синдром Эдвардса;

3) синдром Патау;

4) синдром «крика кошки»;

5) синдром Реторе.

9 Какие варианты кариотипа могут быть обнаружены у пациентов с синдромом Клайн-фельтера?

1) 47,XXX

2) 48,XXX,Y

3) 47,XX,Y

4) 47,XY,Y

5) 45,X

10 У женщины в кариотипе обнаружена сбалансированная реципрокная транслокация $t(5;17)(p11;p13)$. Какой хромосомный синдром может быть у ее ребенка?

- 1) синдром Эдвардса;
- 2) синдром «крика кошки»;
- 3) синдром Патау;
- 4) синдром трисомии 5p;
- 5) синдром Дауна.

11. Каков теоретический риск рождения ребенка с болезнью Дауна при наличии у одного из родителей робертсоновской транслокации $der(14;21)$?

- 1) $< 1\%$
- 2) 50%
- 3) 33%
- 4) 100%
- 5) 0%

12. Какое изменение кариотипа характерно для болезни Дауна?

- 1) трисомия 21
- 2) трисомия 22
- 3) транслокационный вариант трисомии $der(14;21)$ или $der(21;22)$

29

4) хромосомный мозаицизм $47,XY,+21/46,XY$

5) делеция хромосомы 21

13 Каков риск рождения ребенка с болезнью Дауна в семье, где один из родителей является носителем робертсоновской транслокации $der(21;21)$?

- 1) нет риска
- 2) равный популяционной частоте болезни Дауна
- 3) $10-15\%$
- 4) 100%
- 5) 33%

14 Какое изменение кариотипа характерно для синдрома Патау?

- 1) нет риска
- 2) трисомия 13
- 3) трисомия 14
- 4) транслокационный вариант трисомии 13 при транслокации $der(13;14)$
- 5) хромосомный мозаицизм $47,XX,+13/46,XX$
- 6) делеция хромосомы 13

15 Для синдрома Эдвардса характерны такие изменения кариотипа:

- 1) трисомия 18
- 2) трисомия 17
- 3) мозаицизм $47,XX,+18/46,XX$
- 4) делеция хромосомы 18
- 5) дупликация хромосомы 17

16 Какие варианты анеуплоидии возможны у потомства при последовательном нерасхождении половых хромосом в мейозе у одного из родителей?

- 1) $47,XXX$
- 2) $47,XXY$
- 3) $48,XXXX$
- 4) $48,XXXY$
- 5) $49,XXXXX$

17 Какие варианты анеуплоидии возможны у потомства при двойном нерасхождении половых хромосом в гаметогенезе у родителей?

- 1) 47,XYY
- 2) 47,XXY
- 3) 48,XXXX
- 4) 49,XXXXY

18 Для синдромов, обусловленных полной или частичной моносомией X, характерно:

- 1) отставание в росте;
- 2) множественные пороки мозга и глаз;
- 3) снижение интеллекта;
- 4) задержка полового развития, половой инфантилизм;
- 5) бесплодие.

19 Какие из перечисленных механизмов приводят к формированию синдрома «крика кошки» у ребенка?

- 1) наследование делеции короткого плеча хромосомы 5 при наличии у матери реципрокной транслокации;
- 2) образование делеции короткого плеча хромосомы 5 de novo во время гаметогенеза у одного из родителей;
- 3) нерасхождение хромосомы 5 в мейозе;
- 4) нарушение процесса репликации хромосом;
- 5) нерасхождение хроматид хромосомы 5 при дроблении зиготы.

20 Какой из перечисленных признаков не характерен для синдрома Патау?

- 1) черепно-лицевые дизморфии;
- 30

- 2) шестипалость;
- 3) пренатальная гипотрофия;
- 4) трисомия по хромосоме 14;
- 5) врожденный порок сердца.

21 Какой из перечисленных признаков не характерен для синдрома Эдвардса?

- 1) пренатальная гипотрофия;
- 2) черепно-лицевые дизморфии;
- 3) врожденные пороки сердечно-сосудистой системы;
- 4) трисомия по хромосоме 13;
- 5) скелетные аномалии верхних и нижних конечностей.

22 Выделите основной диагностический признак для синдрома «крик кошки»:

- 1) пренатальная гипотрофия;
- 2) микроцефалия;
- 3) делеция короткого плеча хромосомы 5;
- 4) косолапость;
- 5) врожденный порок сердца.

23 Решающим для диагностики болезни Дауна является:

- 1) олигофрения;
- 2) скелетные аномалии;
- 3) врожденный порок сердца;
- 4) поперечная ладонная складка;
- 5) трисомия по хромосоме 21.

24 Для рождения ребенка с болезнью Дауна фактором риска является:

- 1) возраст матери старше 35 лет;
- 2) наличие в кариотипе родителя какого-либо экстра-варианта центромерного гетерохроматина;
- 3) заболевание краснухой во время беременности;
- 4) ультразвуковое исследование во время беременности;

5) возраст отца старше 35 лет.

25 Для болезни Дауна характерны все перечисленные признаки дизэмбриогенеза, за исключением:

- 1) брахицефалия;
- 2) расщелина верхней губы и неба;
- 3) монголоидный разрез глаз;
- 4) поперечная складка на ладони;
- 5) макроглоссия.

26 Какие из перечисленных ситуаций являются показанием для пренатального кариотипирования плода?

- 1) рождение предыдущего ребенка с болезнью Дауна;
- 2) носительство сбалансированной хромосомной перестройки одним из родителей;
- 3) возраст беременной старше 35 лет;
- 4) рождение предыдущего ребенка с муковисцидозом;
- 5) фенилкетонурия у беременной;

Правильные ответы:

- 1 - 2, 3 8 - 1 15 - 1, 3 22 - 3
2 - 4 9 - 2, 4 16 - 3, 4, 5 23 - 5
3 - 1, 3, 5 10 - 2, 3 17 - 3, 4, 5 24 - 1
4 — 1, 2, 3, 4 11 - 3 18 - 1, 4, 5 25 - 2
5 — 1, 2, 4 12 - 1, 3, 4 19 - 1, 2 26 - 1, 2, 3.
6 - 5 13 - 4 20 - 4
7 — 2, 4, 5 14 - 1, 3, 4 21 - 4

3. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

3.1. Основная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1.	Детские болезни: учебник для студентов мед. вузов	ред. А.А. Баранов	2009 М.: ГЭОТАР-Медиа - 1008с.	150	-
2.	Детские болезни в 2 т.	Шабалов Н.П.	2012 СПб: «Питер» I том 922 с.; II том – 872 с.	20 20	1 1
3.	Неонатология: уч. пос. в 2 т.	Шабалов Н.П.	2009 М.: МЕД-пресс-информ	30	1
4.	Детские болезни в 2 т.: учебник	Григорьев К.И., Харитонов Л. А.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2023. – I том 768 с. II том – 696 с.	Электронный Удалённый доступ	

5.	1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Акуленко Л.В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.			Удалённый доступ	
6.	1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с.				
7.	2. Медицинская генетика. Учебное пособие /Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. - Благовещенск, 2012. - 165 с.				

3.2.Дополнительная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
•	Бронхиальная астма у детей	Овсянников Д.Ю. Фурман Е.Г. Елисеева Т.И.	2019 М : РУДН - 212с.	1	-
•	1. Медицинская генетика: учеб. пособие для студентов мед. вузов / Л.В. Акуленко [и др.]; под ред. О.О. Янушевича. - М.: ГЭО-ТАР-Медиа, 2015. - 128 с.				
•	Муковисцидоз	Под редакцией Н.Ю. Каширской, Н.И. Капанова и Е.И. Кондратьевой).	Издание 2-е., переработанное и дополненное– М.: ИД «МЕД-ПРАКТИКА-М», 2021, 680 с. ISBN 978-5-98803-450-6		1

•	Медицинская генетика: национальное руководство /	Под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева.	Москва: ГЭО-ТАР-Медиа, 2022. – 896 с.	Удалённый доступ	1 (в электронном виде)
---	--	--	---------------------------------------	------------------	------------------------

Электронные ресурсы

Консультант студента – <http://www.studmedlib.ru/>

Клинические рекомендации – <https://cr.rosminzdrav.ru/>

Ресурсы ПГМУ

- Образовательная платформа ДО <http://psmu.ru>
- Научная электронная библиотека – www.elibrary.ru

Медицинские поисковые сайты

- Медицина в Интернете – <http://medlinks.ru/>
- Медицинский Навигатор – <http://www.mednavigator.ru/>
- Медицинские ресурсы в Интернет – <http://www.sibmed.ru/res/index.php>

Зарубежные медицинские сайты

- MEDLINE - <http://PubMed.org>. EBSCO - <http://search.epnet.com>
- Интернет-журнал Medmir.com «Обзоры мировых медицинских журналов на русском языке» - www.medmir.com
- Медицинские журналы в Интернете ruscience.newmail.ru/journals/jmed базы данных: Scopus <http://highwire.stanford.edu/lists/freeart.dtl> (обзор зарубежных журналов)

Медицинские рефераты

- Медицинская онлайн библиотека – <http://med-lib.ru/referat/>
- Медицинские рефераты ВМА – <http://vmeda.ru/Referat/referat.htm>.
- База рефератов по медицине – <http://www.med-consult.ru/studentam.html>
- РефератыMedinfo - <http://www.doktor.ru/medinfo/refer.htm>

Сайты медицинских отечественных журналов

- Фарматека: мед. журнал – www.pharmateca.ru
- Издательство «Медицина» - www.medlit.ru
- «Русский медицинский журнал» - <http://www.rmj.ru>
- «Медицинская генетика» - <https://www.medgen-journal.ru/jour>

3.3. Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины. 45,4 % интерактивных занятий от объема аудиторных занятий. Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

Семестр	Вид технологии	Используемые интерактивные образовательные технологии	Кол-во часов
Х	Имитационные		4

	Не имитационные	Проблемная лекция Дискуссия	2
--	-----------------	--------------------------------	---

3.4. Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами.

После освоения студентами дисциплины проводится зачет

4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

- Обучение складывается из лекционного курса (8 часов), практических занятий (16 час.), самостоятельной работы (12 час.). ВСЕГО 36 часов (1 зачетная единица)
- Основное учебное время выделяется на практическую работу по темам циклов.
- Практические занятия проходят Пермской краевой детской клинической больнице и в родильном доме МСЧ №9 им. М.А. Тверье, проводятся демонстрации фильмов и использования наглядных пособий, решения ситуационных задач, ответов на тестовые задания, разбора клинических больных.
- В соответствии с требованиями ФГОС ВО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения практических занятий (занятия в малых группах, используются деловые игры, работа с больными). Удельный вес практических занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет 100 % аудиторных занятий.
- Самостоятельная работа студентов включает самоподготовку, учебно-исследовательскую работу (УИРС), научно-исследовательскую работу студентов (НИРС), аудиторную самостоятельную работу, подготовку реферативных сообщений, презентаций и работу с современными литературными источниками, поиск информации в интернете. Самоподготовка организуется самим студентом, но по заданиям преподавателя.
- Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Клиническая генетика в педиатрии» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС).
- Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.
- Во время изучения учебной дисциплины студенты самостоятельно собирают жалобы и анамнез у больных детей, проводят осмотр пациентов, анализируют данные клинических и инструментальных исследований и оформляют истории болезни.
- Написание реферата, учебной истории болезни способствуют формированию практических навыков (умений), работу с персональным компьютером.
- Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.
- Обучение студентов способствует воспитанию у них навыков общения с больными с учетом этических и деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с пациентами способствует формированию профессионального поведения, аккуратности, дисциплинированности. Наиболее значимыми являются виды действий: разработка профилактических мероприятий, диагностика заболеваний, составление комплексного плана лечения, проведение медицинской, социальной и профессиональной реабилитации больного.
- Исходный уровень знаний студентов определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач и ответах на тестовые задания.

- Вопросы по учебной дисциплине включены в государственную итоговую аттестацию выпускников.

3.6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

- набор методических рекомендаций и пособий по всем разделам для студентов и преподавателей;
- тематические и типовые тестовые задания;
- набор тематических и типовых ситуационных задач;
- лекционный материал в мультимедийной версии;
- истории болезни;
- схема истории болезни;
- истории развития ребенка;
- электронные носители информации, CD–диски, USB-флэшкарты;
- учебники и современные методические и информационные материалы для всех студентов, библиотека медицинской литературы кафедры;
- персональные компьютеры, ноутбук, множительная техника, мультимедийный проектор;
- кабинет для самостоятельной работы студентов.
- учебные комнаты;
- лекционный зал.
- симуляционный центр университета
- лаборатория определения функции внешнего дыхания
- для самостоятельной работы используется 215 кабинет библиотеки – «Отдел электронной информации научной библиотеки». Отдел электронной информации научной библиотеки. (г. Пермь, ул. Петропавловская, 26, ауд. 215). S - 98,1 кв. м. Оснащение: 10 компьютеров с подключением к сети Интернет и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета: Системный блок Aquarius Elt E 50S57; Монитор ЖК LS19CLASBEN-RU Samsung. Всего 37 мест для занятий: 10 у компьютеров, 27 для самостоятельной работы (10 столов на 2-х человек, 7 столов - на одного человека).