Федеральное государственное бюджетное учреждение «Федеральный научно-клинический центр физико-химической медицины имени академика Ю.М. Лопухина Федерального медико-биологического агентства»

УТВЕРЖДЕНО

заместитель генерального директора

ФНКЦ ФХМ им. Ю.М. Лопухина ФМБА России

чл.-корр, д.м.н.,

Загайнова Е.В.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 2C8707E1F08F79D05736C6EF70CB17E3
Владелец: Лагарькова Мария Андреевна
Действителен: с 08.06.2026 до 01.09.2027

Рабочая программа дисциплины

Генетика

Уровень высшего образования

Ординатура

Направление подготовки / специальность

31.08.49 - Терапия

Направленность образовательной программы

Терапия

Форма обучения

очная

г. Москва

2025 год

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.ДВ.01.01 Медицинская генетика относится к вариативной части образовательной программы.

2.Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	**Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции**		**Наименование оценочного средства**	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	**Результаты обучения по дисциплине**	**Для текущего контроля успеваемости**	**Для промежуточной аттестации**
УК-1: Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	*УК-1.1: Критически и системно анализирует возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте* *УК-1.2: Определяет возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте*	*УК-1.1:* *знать достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте уметь критически и системно анализировать возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте владеть возможностями и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте* *УК-1.2:* *знать определения возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте уметь определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте владеть методикой современных достижений в области медицины и фармации*	*Задачи* *Реферат*	*Зачёт:* *Контрольны е вопросы* *Тест*
ОПК-4: Способен проводить	*ОПК-4.1: Проводит клиническую диагностику и*	*ОПК-4.1:* *знать способы проведения*	*Задачи* *Реферат*	

клиническую диагностику и обследование пациентов	*обследование пациентов ОПК-4.2: Назначает пациентам лабораторно-инструментальные исследования*	*клинической диагностики и обследования пациентов уметь проводить клиническую диагностику и обследование пациентов владеть способами клинической диагностики и обследования пациентов* *ОПК-4.2: знать применяемые лабораторноинструментальные исследования уметь применять лабораторноинструментальные исследования владеть навыками применения лабораторноинструментальных исследований*		*Зачёт: Контрольные вопросы Тест*
ОПК-5: Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его *эффективность и безопасность*	*ОПК-5.1: Назначает лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях ОПК-5.2: Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения*	*ОПК-5.1: знать необходимое лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях уметь назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях владеть необходимой информацией для назначения лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях* *ОПК-5.2: знать способы контроля эффективности и безопасности назначенного лечения уметь контролировать эффективность и безопасность назначенного лечения владеть способами контроля эффективности и безопасности назначенного лечения*	*Реферат*	*Зачёт: Контрольные вопросы Тест*

ПК-1: Способен к оказанию медицинской	*ПК-1.1: Проводит обследования пациентов,*	*ПК-1.1: знать способы и методы*	*Реферат*	*Зачёт:*
помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля.	*страдающих заболеваниями терапевтического профиля ПК-1.2: Оказывает необходимую медицинскую помощь пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля*	*проведения обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля уметь проводить обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля владеть навыками проведения обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля* *ПК-1.2: знать способы оказания необходимой медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля уметь оказывать медицинскую помощь пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля владеть навыками оказания необходимой медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля*		*Контрольные вопросы Тест*

2. Структура и содержание дисциплины 3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	**2**
Часов по учебному плану	**72**
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	**4**
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	**20**
- КСР	**0**
самостоятельная работа	**48**
Промежуточная аттестация	**0** **Зачёт**

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе			
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/лабораторные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
Общие вопросы	26	1	5	6	20
Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	14	1	5	6	8
Медико-генетическое консультирование онкологических больных.	32	2	10	12	20
Аттестация	0				
КСР	0			0	
Итого	72	4	20	24	48

Содержание разделов и тем дисциплины

Общие вопросы
Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию.
Медико- генетическое консультирование онкологических больных. Основные ВПР органов и систем. Хромосомные болезни и генные синдромы. Общие принципы и подходы к лечению наследственных патологий. Симптоматическая, патогенетическая, этиологическая терапия.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

Положение «О проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся в ННГУ», утвержденное приказом ректора ННГУ от 13.05.2021 г. № 241-ОД, с изменениями, утвержденными приказом ректора ННГУ от 10.09.2021 № 496-ОД;

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточнойаттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведениитекущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Задачи) для оценки сформированности компетенции УК-1:

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Задачи) для оценки сформированности компетенции ОПК-4:

На прием к генетику обратилась девушка с просьбой определить риск развития у нее рака молочной железы и провести генетическую диагностику на данное заболевание. Из анамнеза, у матери, бабушки и прабабушки пробанда был диагностирован рак молочной железы в молодом возрасте, были проведены радикальные мастэктомии . Возраст пробанда 20 лет, рост 170 см, вес 57 кг, правильного телосложения, отставания в умственном развитии не наблюдалось. При пальпации молочных желез патологии не выявлено. На УЗИ молочных желез без патологии.

1. Какой диагноз у матери, бабушки и прабабушки пробанда?

2. Какое исследование рекомендовано данной пациентке?

3. В каких генах чаще всего встречаются поломки при данном наследственном

синдроме?

Критерии оценивания (оценочное средство - Задачи)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	ординатор правильно решил задачу, дал полный и развернутый ответ
не зачтено	обучающийся не справился с предложенной ситуационной задачей, не может правильно интерпретировать ее решение и не справляется с дополнительным заданием.

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции УК-1:

Номенклатура патологических состояний в тератологии: агенезия, аплазия, атрезия, стеноз, эктопия и др.

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-4:

Классификация врожденных пороков развития по этиологическим факторам и анатомо-физиологическому признаку

5.1.5 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-5:

Комбинированные пороки и аномалии развития. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, дефекты развития трубчатых костей и позвоночника, аномалии мышц и мышечных сухожилий

5.1.6 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-1:

Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов

Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
отлично	структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 10 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;
хорошо	структура реферата соответствует установленным требованиям, использовано не менее 7-8 современных дополнительных литературных источников, сравнительный анализ неполный, сделаны собственные выводы;
удовлетворительно	нарушение структуры построения реферата, содержание неполное, использовано менее 5 дополнительных литературных источников, отсутствуют самостоятельный анализ и синтез материала, собственные выводы;
неудовлетворительно	оценка «неудовлетворительно» - нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	**неудовлетворительно**	**удовлетворительно**	**хорошо**	**отлично**
	не зачтено	**зачтено**		

Знания	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
Умения	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
Навыки	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов

Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	**отлично**	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
не зачтено	**неудовлетворительно**	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно».

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации с указанием критериев их оценивания:

5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции УК-1

Наследственные болезни: определение, этиология, отличия от врожденных и семейных болезней.

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-4

Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную

патологию.

5.3.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-5

Принципы лечения наследственных болезней.

5.3.4 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-1

Мониторинг врожденных пороков развития.

Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врождённых

пороков развития.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Дал развернутый ответ
Оценка	Критерии оценивания
не зачтено	Не дал развернутый ответ

5.3.5 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции УК-1

Врожденные заболевания - это: УК-1

а) заболевания, обусловленные мутацией генов;

б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;

в) заболевания, проявляющиеся при рождении;

г) заболевания, не поддающиеся лечению.

5.3.6 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-4

Возможными причинами различия клинической картины наследственного

заболевания могут быть: УК-1

а) неполная пенетрантность гена;

б) пол больного;

в) варьирующая экспрессивность гена;

г) воздействие факторов среды;

д) возраст больного.

5.3.7 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-5

Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беременности в связи с множественными

аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили

трисомию 21. Тактика врачагенетика: ПК-6

а) рекомендовать прерывание беременности;

б) предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья

ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;

в) предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании

беременности родителям;

г) рекомендовать повторную беременность

5.3.8 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-1

Первичная профилактика - это: ПК-1

а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия

детей с наследственными болезнями;

б) комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития

унаследованного заболевания;

16

в) фенотипическая коррекция дефекта.

Критерии оценивания (оценочное средство - Тест)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Тест считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания.
не зачтено	Тест считается не выполненным при наличии менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство : практическое руководство / Гинтер Е.К.; Пузырев В.П.; Куцев С.И. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - ISBN 978-59704-6307-9., https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=807577&idb=0.

Дополнительная литература:

1. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология / Пехов А.П. - Москва : ГЭОТАРМедиа, 2014., https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=644147&idb=0.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: https://urait.ru
ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru
ЭБС «Консультант врача» Режим доступа: www.rosmedlib.ru
Лицензионное ПО (операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office) и свободно распространяемое программное обеспечение.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)
Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, компьютерами.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки/специальности 31.08.49 - Терапия.

Автор(ы): Федюшкина Ирина Викторовна, кандидат медицинских наук.

Программа одобрена на заседании ученого совета от 27.03.2025г., протокол № 3.