

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ

Декан факультета подготовки  
кадров высшей квалификации  
ФГАОУ ВО РНИМУ  
им. Н.И. Пирогова Минздрава России

\_\_\_\_\_ М.В. Хорева  
«31» августа 2020 г.

**Подготовка кадров высшей квалификации  
в ординатуре**

**Укрупненная группа специальностей:  
31.00.00 Клиническая медицина**

**Специальность:  
31.08.14 Детская онкология**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
«КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

**Блок 1 «Дисциплины (модули)». Вариативная часть.  
Дисциплины по выбору  
Б1В.ДВ.1.1 (108 часов, 3 з.е.)**

**Москва, 2020**

## Оглавление

I. Цель и задачи освоения дисциплины «Клиническая генетика».....	3
1.1. Формируемые компетенции.....	3
1.2. Требования к результатам освоения дисциплины «Клиническая генетика».....	3
1.3. Карта компетенций дисциплины «Клиническая генетика».....	5
II. Содержание дисциплины «Клиническая генетика» по разделам.....	7
III. Учебно-тематический план дисциплины «Клиническая генетика».....	10
IV. Оценочные средства для контроля качества подготовки по дисциплине «Клиническая генетика».....	10
4.1. Формы контроля и критерии оценивания.....	10
4.2. Примерные задания.....	11
4.2.1. Примерные задания для текущего контроля.....	11
4.2.2. Примерные задания для промежуточного контроля.....	11
4.2.3. Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры):.....	13
V. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины «Клиническая генетика».....	13
VI. Материально-техническое обеспечение дисциплины «Клиническая генетика».....	15

## **I. Цель и задачи освоения дисциплины «Клиническая генетика»**

**Цель дисциплины:** совершенствование и расширение знаний об этиопатогенезе, клинической картине, современных методах диагностики, профилактики и терапии наследственной, врождённой и наследственно обусловленной патологии.

### **Задачи дисциплины:**

1. Изучение этиологии, патогенеза, клинической картины, методов диагностики и профилактики, принципов лечения и реабилитации при врождённой и наследственной патологии.
2. Изучение современных представлений о роли генетических факторов в развитии врождённых аномалий и болезней старшего возраста.
3. Изучение алгоритмов дифференциальной диагностики при постановке диагноза врождённой и наследственной патологии.
4. Совершенствование знаний о молекулярно-генетической природе и современных методах диагностики гематологических и онкологических заболеваний.

### **1.1 Формируемые компетенции**

В результате освоения программы дисциплины «Клиническая генетика» у ординатора должны быть сформированы профессиональные компетенции:

#### **Профилактическая деятельность:**

– готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);

– готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками (ПК-2);

#### **Диагностическая деятельность:**

– готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);

#### **Лечебная деятельность:**

– готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании онкологической медицинской помощи (ПК-6).

### **1.2. Требования к результатам освоения дисциплины**

Формирование профессиональных компетенций у обучающегося (ординатора) по специальности 31.08.14 «Детская онкология» в рамках освоения дисциплины «Клиническая генетика» предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности и формирование соответствующих умений, навыков и владений.

### **Врач – ординатор – детский онколог должен знать:**

- клиническую генетику;
- современную классификацию, этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и дифференциальную диагностику наиболее часто встречающихся синдромов врождённых пороков развития (в том числе хромосомных), моногенных болезней и мультифакторных состояний;
- принципы расчета генетического риска при различных типах наследственной патологии;
- методы ранней и пресимптоматической диагностики, методы выявления и формирования групп риска по развитию врождённой и наследственной патологии, в том числе у плода и новорождённого;
- методы профилактики врождённой и наследственной патологии: основы медико-генетического консультирования, программы скрининга;
- принципы организации массового скрининга: 1) новорожденных на наследственные болезни обмена и нарушения слуха; 2) массового перинатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов;
- принципы организации селективного скрининга, характеристику используемых методов;
- принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врождённой и наследственной патологии;
- основные и современные методы диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний;
- МКБ-10;
- показания к проведению цитогенетического, молекулярно-цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического обследования для различных категорий консультирующихся;
- современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.

### **Врач-ординатор - детский онколог должен уметь:**

- формулировать показания к медико-генетическому консультированию и аргументировать необходимость специальных генетических методов диагностики;
- оценивать результаты клинического обследования и сопоставлять их с результатами проведённых генетических исследований;
- собрать информацию о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.);
- оценить физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента;

– провести клинический осмотр, составить план обследования, расшифровать результаты анализов и разъяснить их (по предложенной ситуации);

– применить современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.

### **Врач-ординатор - детский онколог должен владеть:**

– основными методами медицинской генетики (клинико-генеалогическим, близнецовым, популяционно-статистическим);

– методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатально-го, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания;

– методикой оценки генетического риска;

– информацией о молекулярно-генетических маркерах риска и методах выявления ранних стадий канцерогенеза;

– методами профилактики развития онкозаболеваний;

– объективными методами обследования больного;

– методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией;

– интерпретацией результатов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;

– алгоритмом постановки диагноза (предварительного) врождённого и наследственного заболевания (синдромологический подход, дифференциальная диагностика, показания к медико-генетическому консультированию).

### **1.3 Карта компетенций дисциплины «Клиническая генетика»**

№ п/п	Индекс компетенции	Содержание компетенции (или её части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны		
			знать	уметь	владеть
1.	ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний у детей и подростков, их раннюю диагностику, выявление причин и условий	Клиническую генетику; Современную классификацию, этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и дифференциальную диагностику наиболее часто встречающихся синдромов врождённых пороков развития (в том числе хромосомных), моногенных болезней и мультифакторных состояний; Основы тератогенеза, механизмы действия	Формулировать показания к медико-генетическому консультированию и аргументировать необходимость специальных генетических методов диагностики	Основами применения и интерпретации методов медицинской генетики (клинико-генеалогическим, близнецовым, популяционно-статистическим, методами лабораторной генетической диагностики). Методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний Методикой оценки генетиче-

		их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1)	различных тератогенов (в том числе, лекарственных препаратов) Принципы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний; Методы ранней и пресимптоматической диагностики, методы выявления и формирования групп риска по развитию врожденной и наследственной патологии, в том числе у плода и новорожденного		ского риска информацией о молекулярно-генетических маркерах риска и методах выявления ранних стадий канцерогенеза. Взаимодействовать с врачами генетиками
2.	ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за детьми и подростками (ПК-2)	Основные характеристики наследственной и врожденной патологии, критерии подтверждения/исключения, ранние симптомы, методы диагностики Принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врожденной и наследственной патологии.	Оценивать результаты клинического обследования и сопоставлять их с результатами проведенных исследований	Методами выявления наследственных и наследственно-обусловленных факторов риска развития онкологической патологии.
3.	ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-5)	Методы диагностики, в т.ч. современные, применяемые в клинической генетике (цитогенетические, молекулярно-генетические, молекулярно-цитогенетические и др.), показания к их назначению и ограничения их использования Место наследственной патологии в МКБ-10	Собрать информацию о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.). Оценить физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента Провести клинический осмотр, составить план обследования, расшифровать результаты анализов и разъяснить их (по предложенной ситуации). Уметь пользоваться МКБ-10	Методикой проведения клинико-генеалогического анализа. Методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией. Интерпретацией результатов методов диагностики, используемых в клинической генетике. Алгоритмом исключения/подтверждения диагноза врожденного и наследственного заболевания.

4.	ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании онкологической медицинской помощи (ПК-6)	Современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.;	Применить современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.;	Методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.;
----	------	---	--	--	--

## II. Содержание дисциплины «Клиническая генетика»

Индекс	Наименование дисциплины, разделов	Шифр компетенций
<b>Б1.В.ДВ</b>	<b>Дисциплины по выбору</b>	
Б1.В.ДВ.1.1	Клиническая генетика	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
Раздел 1.	Наследственность и патология человека	ПК-1, ПК-2, ПК-5
Раздел 2.	Методы медицинской и клинической генетики.	ПК-1, ПК-2, ПК-5
Раздел 3.	Клинико-молекулярно-генетические характеристики наследственной патологии человека.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
Раздел 4.	Болезни с наследственным предрасположением.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
Раздел 5.	Профилактика и лечение наследственной патологии	ПК-1, ПК-2, ПК-6

### Раздел 1. Наследственность и патология человека

Общая характеристика наследственной и врождённой патологии: эпидемиология, этиология и основные механизмы развития, классификация. Типы наследования. Семiotика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Врождённые anomalies развития: понятия синдрома, следствия, ассоциации. Понятие о больших и малых anomalies развития (БАР и МАР). Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного заболевания.

### Раздел 2. Методы медицинской и клинической генетики.

2.1. Основные методы медицинской генетики: возможности и ограничения.

Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Популяционно-статистические методы.

2.2. Лабораторные методы диагностики наследственной патологии: технология проведения, возможности и ограничения, показания к применению.

Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы. Молекулярно-генетические методы. Биохимические методы.

### **Раздел 3. Клинико-молекулярно-генетические характеристики наследственной патологии человека.**

#### **3.1. Хромосомная патология.**

3.1.1. Механизмы возникновения хромосомной патологии.

3.1.2. Хромосомные синдромы, обусловленные числовыми нарушениями аутосом и половых хромосом.

3.1.3. Структурные перестройки хромосом, их значение для формирования патологии человека: основные микроцитогенетические синдромы. Болезни геномного импринтинга. Наследственная патология, сопровождающаяся хромосомной нестабильностью (анемия Фанкони, синдром Блума, атаксия-телеангиоэктазия (синдром Луи-Бар), пигментная ксеродерма), повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований.

3.1.4. Методы диагностики и профилактики патологии, обусловленной числовыми и структурными нарушениями хромосом.

#### **3.2. Моногенная патология**

3.2.1. Наследственные болезни с поражением нервной и нервно-мышечной системы: врождённые миопатии и миодистрофии, патология мотонейрона, наследственные болезни центральной нервной системы, - механизмы развития, типы наследования, методы диагностики и профилактики.

3.2.2. Наследственные сердечно-сосудистые заболевания: наследственные кардиомиопатии, наследственные нарушения сердечного ритма, наследственные варианты врождённых пороков сердца, наследственная патология сосудов, нарушения липидного обмена (семейная гиперхолестеринемия). Механизмы развития, типы наследования, методы диагностики и профилактики.

3.2.3. Наследственная патология системы крови: классификация, общая характеристика, методы диагностики, профилактики и лечения.

Наследственные болезни эритроцитов: Наследственные гемоглобинопатии ( $\alpha$ - и  $\beta$ -талассемии, серповидно-клеточная анемия). Эритроцитарные ферментопатии (недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, анемии вследствие других ферментных нарушений). Мембранопатии (анемия Минковского-Шоффара).

Нарушения системы свертывания крови: гемофилии.

3.2.4. Наследственная патология иммунной системы. Наследственные иммунодефициты: общая характеристика, диагностика, лечение.

3.2.5. Наследственные болезни обмена.

Общая характеристика: этиопатогенез, классификация, методы диагностики, профилактики и терапии

Частые наследственные болезни обмена: фенилкетонурия, гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия, адреногенитальный синдром, недостаточность биотинидазы.

Болезни клеточных органелл: митохондриальные, пероксисомные, лизосомные болезни – общая характеристика, критерии позволяющие заподозрить данную патологию.

#### **Раздел 4. Болезни с наследственным предрасположением.**

4.1. Механизмы развития болезней с наследственным предрасположением на примере широко распространённой патологии человека: бронхиальная астма, гипертоническая болезнь, сахарный диабет.

Роль генетических и средовых факторов в формировании болезней с наследственным предрасположением (мультифакторных болезней). Анализ генетических ассоциаций. Механизмы развития мультифакторных болезней (основные модели формирования).

#### **4.2. Наследственные и мультифакторные формы злокачественных новообразований.**

##### 4.2.1 Современные представления о механизмах канцерогенеза.

Генетический контроль развития и дифференцировки клеток. Понятие об онкогенах и генах-супрессорах опухолевого роста. Механизмы активации онкогенов при наследственных и спорадических формах рака (гены: *RAS*, *MYC*, химерный ген *BCR-ABL*). Двухударная модель Кнадсена. Гены-супрессоры опухолевого роста: *RBI*, *TP53*, *VHL*, *BRCA1* и *BRCA2*, *MLH1*, *MSH2*. Геномный импринтинг и канцерогенез. Нарушения репарации и канцерогенез. Хромосомная нестабильность и канцерогенез. Канцерогены: их источники, классификация, механизмы действия. Биохимический и межклеточный дисбаланс как фактор опухолеобразования.

Место и роль иммунной системы в канцерогенезе. Защитная и проканцерогенная функция антител. Изотипические особенности антител к канцерогенам у больных раком различной локализации. Концепция иммунохимического дисбаланса при канцерогенезе. Теоретические основы химиопрофилактики рака. Модификаторы канцерогенеза.

Специфичность генетических нарушений в различных типах опухолевой ткани.

4.2.2. Наследственные формы рака: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.

Ретинобластома. Рак молочной железы и рак яичников. Семейный медуллярный рак щитовидной железы. Синдром множественных эндокринной неоплазии второго типа (МЭН 2А и МЭН 2В). Синдром Ли Фраумени. Нейрофиброматоз. Синдром Гиппеля-Линдау. Наследственный колоректальный рак (синдром Линча). Аденоматозный (семейный) полипоз толстой кишки.

4.2.3. Мультифакториальные формы злокачественных новообразований: распространённость, общие характеристики, клинические и молекулярно-генетические характеристики, основы медико-генетического консультирования.

Предрасположенность к онкологическим заболеваниям связанная с курением.

## **Раздел 5. Профилактика и лечение наследственной патологии**

### **5.1. Методы профилактики наследственной патологии**

Медико-генетическое консультирование: показания для направления на консультацию к врачу генетику, основные задачи и этапы медико-генетического консультирования, организация медико-генетической службы в России

Скрининг как метод профилактики наследственной и наследственно обусловленной патологии.

Основные программы скрининга в России: пренатальный скрининг беременных, неонатальный биохимический скрининг, неонатальный аудиологический скрининг.

Программы селективного скрининга: задачи и возможности. Селективный скрининг наследственной патологии, онкологических заболеваний и др.

Пренатальная диагностика: основные задачи, возможности и ограничения, современные достижения.

## 5.2 Принципы лечения наследственной патологии и болезней с наследственным предрасположением.

Основные направления в терапии наследственной патологии: симптоматическое, патогенетическое (элиминационная терапия (диетотерапия), заместительная терапия, сорбционная терапия), этиологическое (генная и клеточная терапия).

Фармакогенетические аспекты подбора терапии при различной патологии человека:

- медикаментозные идиосинкразии
- полиморфизм генов лекарственного метаболизма: фармакогенетические тесты, используемые в мировой клинической практике при назначении лекарственных средств.

### III. Учебно-тематический план дисциплины «Клиническая генетика»

Индекс	Наименование дисциплин (модулей), тем, элементов и т.д.	ЗЕТ	Количество часов					Форма контроля	Шифр компетенций
			Всего	Ауд	Л.	Пр	Ср		
<b>Б1.В.ДВ.1.1</b>	<b>Клиническая генетика</b>	<b>3</b>	<b>108</b>	<b>90</b>	<b>6</b>	<b>84</b>	<b>18</b>	<b>Зачет</b>	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
Раздел 1.	Наследственность и патология человека		8	4	4	-	4		ПК-1, ПК-2, ПК-5
Раздел 2.	Методы медицинской и клинической генетики.		28	26	-	26	2		ПК-1, ПК-2, ПК-5
Раздел 3.	Клинико-молекулярно-генетические характеристики наследственной патологии человека.		30	26	-	26	4		ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
Раздел 4.	Болезни с наследственным предрасположением.		24	20	-	20	4		ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
Раздел 5.	Профилактика и лечение наследственной патологии		18	14	2	12	4		ПК-1, ПК-2, ПК-6

### IV. Оценочные средства для контроля качества подготовки по дисциплине «Клиническая генетика»

#### 4.1 Формы контроля и критерии оценивания

- **текущий контроль** проводится по итогам освоения каждой темы раздела учебно-тематического плана в виде защиты реферата, или устного собеседования, или решения задачи.

- **промежуточный контроль** знаний и умений ординаторов проводится в форме зачёта после освоения дисциплины.

Обучающимся ординаторам предлагается дать ответы на 30 заданий в тестовой форме и билет, включающий два контрольных вопроса и задачу.

#### **Критерии оценки результатов контроля:**

Результаты тестирования оцениваются по пятибалльной системе:

«**Отлично**» - 90-100% правильных ответов;

«Хорошо» - 80-89% правильных ответов;  
 «Удовлетворительно» - 71-79% правильных ответов;  
 «Неудовлетворительно» - 70% и менее правильных ответов.

Результаты собеседования оцениваются:

- «Зачтено» – клинический ординатор подробно отвечает на теоретические вопросы, решает предложенную ситуационную задачу.
- «Не зачтено» – не владеет теоретическим материалом и допускает грубые ошибки, не решает предложенную ситуационную задачу.

Ординатор считается аттестованным при наличии положительной оценки на вариант тестового задания (50 вопросов) и оценки «зачтено» за собеседование.

Шкала оценивания результатов промежуточного контроля представлена в Приложении № 1 «Фонд оценочных средств по дисциплине «Клиническая генетика».

## 4.2. Примерные задания

### 4.2.1. Примерные задания для текущего контроля

#### Примерные темы рефератов

1. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней (разрешается выбрать любую группу моногенной патологии).
2. Современные методы цитогенетического анализа.
3. Молекулярно-генетические аспекты диагностики наследственных заболеваний человека.
4. Современные подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственной патологии.
5. Методы генотерапии и биологические модели наследственных заболеваний человека.
6. Этические и социальные проблемы современных генетических технологий.
7. Медико-генетическое консультирование в онкологии (или др.): основные подходы и принципы, этико-деонтологические проблемы.

#### Примеры вопросов для собеседования:

1. Природные и антропогенные источники канцерогенов
2. Классификация канцерогенов. Краткая характеристика безусловных канцерогенов для человека.
3. Гены-супрессоры и их роль в канцерогенезе.
4. Онкогены: механизмы активации онкогенов при наследственных и спорадических формах рака.

### 4.2.2. Примерные задания для промежуточного контроля (аттестации).

#### Примерные вопросы тестового контроля

№	Прав. ответ	Вопрос и варианты ответа			
1		Тип наследования галактоземии			
	*	аутосомно-рецессивный			
		аутосомно-доминантный			
		X-сцепленный рецессивный			

		X-сцепленный доминантный			
2		<b>В основе патогенеза галактоземии лежит</b>			
		дефицит галактозы в питании ребенка			
		дисахаридазная недостаточность			
	*	нарушение ферментативного превращения галактозы в глюкозу			
		увеличение содержания галактозы в молоке матери			
3		<b>Для скрининга на фенилкетонурию используют определение уровня фенилаланина:</b>			
		в моче			
	*	в крови			
		в слюне			
		в кале			
4		<b>Врожденные аминокислотопатии – это заболевания, обусловленные дефектом различных ферментов, участвующих в:</b>			
		углеводном обмене			
	*	белковом обмене			
		липидном обмене			
		все выше перечисленное			
5		<b>Первая успешная генотерапия была проведена в отношении заболевания:</b>			
	*	Комбинированный иммунодефицит вследствие недостаточности аденозиндезаминазы			
		Мышечная дистрофия Дюшенна			
		Нейрофиброматоз			
		Гемофилия			

### Примеры ситуационных задач:

#### Задача №1

Девочка 1 года 6 месяцев от первой беременности, 1-х срочных родов. Родилась с массой тела 3200 г, длиной 50 см. Период новорожденности без особенностей. На грудном вскармливании до 7 мес. Аппетит был удовлетворительным, срыгивала редко, стул был нормальным. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Отмечался однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Масса тела в возрасте одного года 8500 г, рост 72 см.

При осмотре масса тела 10 кг, рост 74 см. Обращают на себя внимание: «жукольное» лицо, короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа бледно-розовая, в области тенара и гипотенара - ярко-розовая («печеночная ладонь»), венозная

сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая – по правому краю грудины, верхняя – 2 ребро, левая - на 0,5 см снаружи от срединно-ключичной линии. Тоны сердца звучные, ритмичные, ЧСС 120 уд. в мин. Печень выступает из-под края реберной дуги на 12 см, плотная. Селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту.

Клинический анализ крови: Hb – 120 г/л, Эр –  $4,2 \times 10^{12}$ /л, Лейк –  $9,0 \times 10^9$ /л, п/я – 2%, с/я – 29%, э – 1%, л – 60%, м – 8%, СОЭ – 5 мм/час

Биохимический анализ крови: общий белок – 75 г/л, альбумины – 53%, глобулины:  $\alpha_1$  - 5%,  $\alpha_2$  - 12%,  $\beta$  - 15%,  $\gamma$  – 15%, билирубин общий – 10,5, прямой – 3,0, АлАТ – 87 Ед/л, АсАТ – 70 Ед/л, холестерин – 9,2 ммоль/л (норма 5,5), общ. липиды - 14 г/л (норма 4,5 – 7), глюкоза – 2,9 ммоль/л, мочевая кислота – 0,65 ммоль/л (норма – 0,17 – 0,41), молочная кислота – 2,8 ммоль/л (норма – 1,0 – 1,7).

Кислотно-основное состояние крови: pH = 7,32, BE = -6 ммоль/л.

Задание:

1. Ваш предварительный диагноз
2. Какие нарушения лежат в основе этого заболевания
3. Основные принципы лечения (болезнь Гирке)

#### **4.2.3. Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры)**

1. Решение ситуационных задач
2. Подготовка рефератов, докладов, обзоров.
3. Подготовка рефератов научных статей, как на русском, так и английском языках
4. Изучение клинических историй болезни пациентов
5. Изучение и интерпретация результатов генетических исследований
6. Работа с медико-генетическими базами данных открытого доступа

Контрольно-измерительные материалы для контроля качества подготовки (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины и задания для самостоятельной работы) представлены в **Приложение № 1 «Фонд оценочных средств по дисциплине «Клиническая генетика».**

#### **V. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) «Клиническая генетика»**

*Основная литература:*

1. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.

2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии: учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с.: ил. - URL: <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

3. Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 582 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

4. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

5. Льюин, Б. Гены [Текст] : пер. : И. А. Кофиади и др. / под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с. : ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / В. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ.

#### *Дополнительная литература:*

1. Генетика : учебник / В. И. Иванов, Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В. И. Иванова. - Москва: Академкнига, 2007.

2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие для медицинских вузов / Л. В. Акуленко и др. ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 398 с.

3. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : [учеб. для мед. вузов] / [Л. В. Акуленко и др.] ; под ред. О. О. Янушевича. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 398 с. : ил. - URL : <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>.

4. Избранные лекции по клинической генетике отдельных неврологических заболеваний [Текст] / [А. Н. Бойко, А. А. Кабанов, А. Н. Боголепова и др.] ; под ред. Е. И. Гусева и др. - Москва : [б. и.], 2010.

5. Лима-де-Фариа, А. Похвала "глупости" хромосомы [Текст] : исповедь непокорной молекулы : пер. с англ. А. А. Быстрицкого / под ред. С. В. Разина. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2011. - 312 с. : ил. - Пер. изд.: Praise of Chromosome "Folly" : Confessions of an Untamed Molecular Structure / A. Lima-de-Faria. New Jersey etc., World Scientific.

6. Фролов, И. Т. Философия и история генетики : поиски и дискуссии / И. Т. Фролов.- 2-е изд., стер. - М. : КомКнига, 2007.

7. Нуклеиновые кислоты от А до Я [Текст] / под ред. С. Мюллер ; пер. с англ. А. А. Синюшина, Ю. В. Киселевой ; [Б. Аппель, Б. И. Бенекке, Я. Бененсон и др.]. - Москва : Бинном. Лаборатория знаний, 2012.

#### ***Информационное обеспечение:***

1. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.

2. ЭБС «Консультант студента» - неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.

3. ЭБС «Издательство Лань» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.

4. ЭБС «Юрайт» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.

5. ЭБС «Айбукс» – неограниченное количество доступов, 100 % обучающихся.

6. ЭБС «Букап» – неограниченное количество доступов, 100% обучающихся.

7. Журналы издательства Taylor & Francis – доступ из внутренней сети вуза.

8. База данных отечественных и зарубежных публикаций Polpred.com Обзор СМИ – доступ из внутренней сети вуза.

9. Аналитическая и реферативная зарубежная база данных Scopus – доступ из внутренней сети вуза.

10. Аналитическая и цитатная зарубежная база данных журнальных статей Web of Science Core – доступ из внутренней сети вуза

11. Справочная Правовая Система Консультант Плюс – доступ из внутренней сети вуза.

## **VI. Материально-техническое обеспечение дисциплины «Клиническая генетика»**

Аудитории оборудованы мультимедийными средствами обучения, позволяющими использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований. Аудитории оборудованы фантомной и симуляционной техникой, имитирующей медицинские манипуляции и вмешательства (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, термометр, медицинские весы, ростомер, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, электрокардиограф, облучатель бактерицидный, электронные весы для детей до года, пособия для оценки психофизического развития ребенка, аппарат для измерения артериального давления с детскими манжетками, пеленальный стол, сантиметровые ленты, аппарат наркозно-дыхательный, аппарат искусственной вентиляции легких, инфузомат, отсасыватель послеоперационный, дефибриллятор с функцией синхронизации, стол операционный хирургический многофункциональный универсальный, хирургический, микрохирургический инструментарий, универсальная система ранорасширителей с прикреплением к операционному столу, аппарат для мониторинга основных функциональных показателей, анализатор дыхательной смеси, электроэнцефалограф, дефибриллятор с функцией синхронизации, гастродуоденоскоп, дуоденоскоп (с боковой оптикой), колоноскоп (педиатрический), фибробронхоскоп (педиатрический), источник света для эндоскопии галогенный со вспышкой, эндоскопическая телевизионная система, эндоскопический стол, тележка для эндоскопии, установка для мойки эндоскопов, ультразвуковой очиститель, эндоскопический отсасывающий насос, видеоэндоскопический комплекс, видеодуоденоскоп, видеогастроскоп, эндоскопический отсасыватель, энтероскоп, низкоэнергетическая лазерная установка, электрохирургический блок, видеоэндоскопический комплекс, видеогастроскоп операционный, видеогастроскоп педиатрический, видеоколоноскоп операционный, видеоколоноскоп педиатрический, видеоколоноскоп диагностический, аргоно-плазменный коагулятор, электрохирургический блок, набор для эндоскопической резекции слизистой, баллонный дилататор и расходным материалом.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет".

### **Перечень программного обеспечения:**

- Office Standard/ Professional Plus 2010 with SP1;
- Kaspersky Endpoint Security 10;
- Справочно-правовая система «Консультант плюс» сетевая версия»;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom;
- Mozilla Firefox, Mozilla Public License;

- 7-Zip, GNU Lesser General Public License;
- FastStone Image Viewer, GNU Lesser General Public License;
- Windows 8.1 Enterprise Windows 8.1 Professional.