

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 (Пироговский  
Университет)

СОГЛАСОВАНО

Директор Департамента подготовки  
кадров высшей квалификации  
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова  
Минздрава России (Пироговский  
Университет)

\_\_\_\_\_ М.В. Хорева

«09» июня 2026 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Специальность

**31.08.42 Неврология**

Этап программы ординатуры

**Первый этап**

Москва, 2026 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Медицинская генетика» разработана в соответствии с образовательным стандартом специализированного высшего образования по специальности 31.08.42 Неврология, утверждённым ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет) "24" июня 2026 г. № 988 рук, педагогическими работниками межкафедрального объединения: кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики ИИН и кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна ИИН

| № | Фамилия, имя, отчество       | Ученая степень, звание              | Занимаемая должность в Университете, кафедра                                                           |
|---|------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Мартынов Михаил Юрьевич      | д. м. н., профессор, член корр. РАН | Заведующий кафедрой неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики ИИН                               |
| 2 | Заваденко Николай Николаевич | д.м.н., профессор                   | Заведующий кафедрой неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна ИИН |
| 3 | Бембеева Раиса Цеденкаевна   | д.м.н., доцент                      | Профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики им. академика Л.О. Бадаляна ИИН     |
| 4 | Чуканова Елена Игоревна      | д. м. н., доцент                    | Профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики ИИН                                 |

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Медицинская генетика» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры, протокол от «26» мая 2026 г. № 16.

Заведующий кафедрой

\_\_\_\_\_ М.Ю. Мартынов

## ОГЛАВЛЕНИЕ

|                                                                                                                  |    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля) .....       | 4  |
| 2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....                                                        | 6  |
| 3. Содержание дисциплины (модуля).....                                                                           | 7  |
| 4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля) .....                                                            | 12 |
| 5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся .....                                      | 13 |
| 6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся ..... | 14 |
| 7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) .....                                    | 14 |
| 8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) .....                                                 | 17 |
| 9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля).....                                    | 17 |
| 10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....         | 18 |
| Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине (модулю) .....                                                    | 20 |

## **1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля)**

### **Цель изучения дисциплины (модуля)**

Приобретение углубленных знаний, умений и навыков по медицинской генетике при наследственных заболеваниях с повреждением нервной системы, необходимых в профессиональной деятельности врача-невролога в амбулаторных условиях.

### **Задачи дисциплины (модуля)**

1. Совершенствование знаний об этиологии, патогенезе и клинических проявлениях врожденных и наследственных болезней нервной системы;
2. Совершенствование знаний и приобретение навыков сбора генеалогического анамнеза, составления родословных с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии нервной системы в конкретной семье, особенностях клинического осмотра пациентов;
3. Приобретение знаний о нравственных, этических и правовых нормах при оказании медико-генетической помощи;
4. Приобретение знаний о взаимодействии медико-генетической службы с другими службами практического здравоохранения и маршрутизации пациентов с наследственной патологией нервной системы;
5. Приобретение знаний, умений и навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии нервной системы;
6. Приобретение знаний, умений и навыков в методах профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы;
7. Приобретение и совершенствование знаний, умений и навыков в интерпретации результатов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической исследований при наследственной патологии нервной системы.

### **Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)**

Формирование универсальных и профессиональных компетенций у обучающихся в рамках изучения дисциплины (модуля) предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности, в том числе выбранному профилю (при наличии), и формирование соответствующих умений и (или) владений.

Таблица 1

| <b>Код и наименование компетенции</b>                                                                                                                                 | <b>Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)</b> |                                                                                                                                                                                                |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте | Знать                                                         | – Неврологию;<br>– Анатомию, физиологию, эмбриологию;<br>– Профессиональные источники информации, в т. ч. базы данных;<br>– Методики сбора, анализа и интерпретации полученных данных.         |
|                                                                                                                                                                       | Уметь                                                         | – Пользоваться профессиональными источниками информации;<br>– Приобретать систематические знания в области клиники, диагностики, лечения и профилактики заболеваний органов и систем человека; |

|                                                                                                                                                         |         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                                         |         | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Анализировать и критически оценивать полученную информацию о здоровье населения;</li> <li>– Планировать диагностическую и лечебную деятельность на основе анализа и интерпретации полученных данных.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                         | Владеть | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыком использования профессиональных источников информации;</li> <li>– Навыком систематизации знаний в области диагностики состояний и заболеваний органов и систем человека;</li> <li>– Технологией сравнительного анализа, дифференциально-диагностического поиска на основании данных обследования и использования профессиональных источников информации;</li> <li>– Навыком планирования диагностической и лечебной деятельности на основе анализа и интерпретации полученных данных.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| ПК-1. Способен проводить обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза в амбулаторных условиях | Знать   | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Генетические основы гомеостаза.</li> <li>– Этиологию, патогенез, диагностику и клинические проявления наследственных заболеваний и (или) состояний с поражением нервной системы</li> <li>– Современную классификацию наследственной патологии</li> <li>– Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию нервной системы</li> <li>– Современные методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний и (или) состояний с поражением нервной системы</li> <li>– Методы диагностики в медицинской генетике</li> <li>– Принципы формулировки топического и нозологического диагноза на основе анамнестических данных, клинического осмотра и результатов лабораторного и инструментального обследования</li> <li>– Дифференциальную диагностику заболеваний, имеющих схожую симптоматику.</li> <li>– Принципы маршрутизации пациентов с наследственной патологией нервной системы.</li> </ul> |
|                                                                                                                                                         | Уметь   | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы</li> <li>– Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов</li> <li>– Исследовать и интерпретировать неврологический статус</li> <li>– Интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов</li> <li>– Обосновывать и планировать объем лабораторного обследования пациентов</li> <li>– Интерпретировать и анализировать результаты лабораторного и инструментального обследования пациентов при наследственных заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, в том числе медико-генетических методов, компьютерной томографии, магнитно-резонансной томографии</li> <li>– Производить дифференциальную диагностику при схожих заболеваниях и (или) состояниях нервной системы</li> <li>– Использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом МКБ</li> </ul>                      |

|                                                                                                                                                                                                                                                                       |         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                                                                                                                                                       | Владеть | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Методикой сбора генеалогической информации</li> <li>– Сбором жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы</li> <li>– Осмотром пациентов при наследственных заболеваниях и (или) состояниях нервной системы</li> <li>– Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациентов с наследственной патологией нервной системы</li> <li>– Навыками направления пациентов при подозрении на наследственное заболевание и (или) состояниях нервной системы на медико-генетическое обследование</li> <li>– Навыками интерпретации результатов медико-генетического обследования пациентов при наследственных заболеваниях и (или) состояниях нервной системы</li> <li>– Навыками проведения дифференциальной диагностики наследственной патологии с другими неврологическими заболеваниями на основании полученных результатов обследования и и клинической картины заболевания</li> <li>– Навыками постановки диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)</li> </ul> |
| ПК-4. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по первичной и вторичной профилактике заболеваний и (или) состояний нервной системы и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения в амбулаторных условиях | Знать   | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов (их законных представителей), медицинских работников по вопросам профилактики наследственных заболеваний нервной системы</li> <li>– Принципы и особенности профилактики возникновения наследственных заболеваний нервной системы</li> <li>– Медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики наследственных заболеваний нервной системы у пациентов (медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики)</li> <li>– Нравственные, этические и правовые нормы при оказании медико-генетической помощи</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                                                       | Уметь   | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Производить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни, профилактике наследственных заболеваний нервной системы</li> <li>– Проводить диспансеризацию населения с целью раннего выявления наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы, основных факторов риска их развития.</li> <li>– Применять методы профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                       | Владеть | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыками проведения медицинских осмотров, диспансерного наблюдения за пациентами с заболеваниями нервной системы с целью выявления наследственных заболеваний нервной системы.</li> <li>– Навыками проведения профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |

## 2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

| Виды учебной работы                                                                         |                            | Всего,<br>час. | Объем по семестрам |          |
|---------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|----------------|--------------------|----------|
|                                                                                             |                            |                | 1                  | 2        |
| <b>Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (КР)</b>        |                            | 50             | 50                 | -        |
| Лекционное занятие (Л)                                                                      |                            | 6              | 6                  | -        |
| Семинарское/практическое занятие (СПЗ)                                                      |                            | 44             | 44                 | -        |
| Консультации (К)                                                                            |                            | -              | -                  | -        |
| Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР) |                            | 22             | 22                 | -        |
| <b>Вид промежуточной аттестации: Зачет (З)</b>                                              |                            | Зачет          | -                  | -        |
| <b>Общий объем</b>                                                                          | <b>в часах</b>             | <b>72</b>      | <b>72</b>          | <b>-</b> |
|                                                                                             | <b>в зачетных единицах</b> | <b>2</b>       | <b>2</b>           | <b>-</b> |

### 3. Содержание дисциплины (модуля)

#### Раздел 1. Введение в медицинскую генетику.

##### Тема 1.1. Генетические аспекты роста и развития плода.

Характеристика эмбрионального и фетального периодов внутриутробного развития. Гамеопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение. Врожденные пороки развития нервной системы (этиология, патогенез, классификация). Фетопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода.

##### Тема 1.2. Генетические основы гомеостаза.

Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии. Индивидуальный характер заболевания у каждого больного: сроки манифестации, интенсивность патологического процесса, специфичность протекания заболевания, особенности ответов на терапию, характер возможных осложнений и исходов заболеваний.

##### Тема 1.3. Наследственность и этиология.

Мутации как этиологические факторы. Геномные, хромосомные и генные мутации. Моногенная патология. Экогенетические болезни и болезни с наследственным предрасположением. Хромосомные болезни. Причины мутаций. Физические, химические, биологические мутагены. Спонтанный и индуцированный мутагенез (методы изучения, учета и контроля за мутагенными эффектами антропогенных факторов среды). Менделеевское наследование: геномный импринтинг, однородительская дисомия, экспансия числа нуклеотидных повторов, митохондриальные и прионные болезни.

##### Тема 1.4. Современная классификация наследственной патологии.

Клиническая, патогенетическая, этиологическая (генетическая) классификации. Наследственность и клиническая картина. Генетический полиморфизм популяций человека как основа индивидуального характера онтогенеза, в том числе уникальной клинической картины наследственных и ненаследственных заболеваний. Широкое разнообразие проявлений наследственных заболеваний. Клинический полиморфизм и модифицирующее влияние генотипа на проявление патологической мутации. Генетические истоки полиморфизма наследственной патологии. Факторы среды и клинические проявления наследственных болезней. Фено- и генокопии. Генетическая уникальность человека как основа неповторимости клинических

проявлений. Генетическое содержание афоризма "Лечить не болезнь, а больного". Зависимость действия генов от факторов среды.

Летальные эффекты мутаций (их значение в перинатальной, ранней детской и младенческой смертности, связь с бесплодием, спонтанными абортами и выкидышами). Наследственно обусловленные патологические реакции на различные лекарственные вещества. Неспецифические эффекты патологических мутаций и хроническое течение болезней. Генетические факторы и выздоровление.

### **Тема 1.5. Наследственная патология в популяциях.**

Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней и факторы их определяющие (отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг). Мутационный процесс как источник наследственных болезней. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о родстве и степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках.

## **Раздел 2. Методы медицинской генетики**

### **Тема 2.1. Клинико-генеалогический метод.**

Определение и сущность метода. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Методика сбора генеалогической информации. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х-сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голандрического, митохондриального. Характер родословных, соотношение полов, сегрегация в семьях. Зависимость характера родословной от частоты генов в популяции. Рецессивная патология и кровное родство. Понятие "спорадический случай", возможные причины "спорадических случаев" в семье. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях: зависимость величин повторного риска от пола пораженного индивида, количества пораженных родственников, степени родства с пробандом, тяжести заболеваний. Таблицы эмпирического риска.

### **Тема 2.2. Цитогенетические методы.**

Определение. Область применения цитогенетических методов: диагностика наследственной и ненаследственной патологии, изучение мутационного процесса, исследование нормального полиморфизма хромосом, локализация генов. Варианты цитогенетических методов исследования. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом: прометафазный анализ, флюоресцентная гибридизация *in situ*, автордиографическое исследование, хромосомспецифичные и регионспецифичные молекулярные зонды. Значение цитогенетического метода в клинической практике: диагностика хромосомных болезней, диагностика ряда менделирующих заболеваний, проявляющихся изменением хромосом, диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов, оценка мутагенных эффектов лекарственных препаратов, мониторинг повреждающих воздействий факторов среды.

### **Тема 2.3. Биохимические методы.**

Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена с вовлечением нервной системы и мультифакториальных заболеваний. Уровни биохимической диагностики: первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях. Предположительная диагностика (просеивание): качественные и количественные методы. Перечень основных методов и краткая их характеристика (качественные тесты с мочой, бумажная и тонкослойная хроматография аминокислот и сахаров в моче и крови, электрофорез, микробиологический ингибиторный тест Гатри, флюорометрия). Просеивающие программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Подтверждающая диагностика. Количественное определение ферментов и метаболитов. Современные методы:

автоматический анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы.

Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний нервной системы.

#### **Тема 2.4. Молекулярно-генетические методы.**

Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Характеристика основных методических приемов (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды). Схема блот-гибридизации по Саузерну. Полимеразная цепная реакция. Прямые и непрямые методы диагностики (по каждому методу суть, возможности диагностики определенных типов мутаций, перечень заболеваний, при которых применяются методы): сиквенс (определение последовательности нуклеотидов); анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (SSCH); денатурирующий градиентный гель-электрофорез (DGGE), метод химического расщепления некомплементарных сайтов (СМС), гетеродуплексный анализ.

Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней нервной системы. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов.

#### **Тема 2.5. Метод сцепления генов.**

Генетические основы метода. Современные представления о генетических картах человека. Необходимые условия для применения метода. Полиморфные маркерные системы: участки ДНК, антигенные и ферментативные системы. Явление полиморфизма длины рестриктных участков ДНК (ПДРФ). Использование ПДРФ для диагностики методом сцепления генов. Показания к применению метода и его ограничения.

### **Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии.**

#### **Тема 3.1. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний нервной системы.**

Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию нервной системы. Принцип «поэтажности» обследования. Особенности внешнего вида, наличие специфических морфогенетических вариантов развития при наследственной патологии нервной системы. Антропометрия в диагностике наследственных болезней. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов.

Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, признаки дисэмбриогенеза), их генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний нервной системы. Пороки развития нервной системы. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дизрупции, дисплазии. Тератогенный терминационный период.

#### **Тема 3.2. Клинические особенности наследственных болезней нервной системы.**

Время манифестации: врожденный характер, раннее начало. Наследственные болезни с поздним проявлением. Прогрессирующий, хронический и рецидивирующий характер течения наследственных болезней при ферментопатиях и хромосомных синдромах. Гетерохрония клинических проявлений. Вовлеченность различных органов и систем: полисистемность поражения при наследственных болезнях обмена и при хромосомных абберациях. Симметричность и однохарактерность поражения. «Резистентность» к терапии. Согласованность характера нарушений с этапами онтогенеза: гамеопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии. Характер семейного накопления: особенности распределения по полу, возрасту и по поколениям при наследственных и

ненаследственных заболеваниях. Специфические симптомы наследственных болезней. Устойчивое сочетание редких симптомов – формирование специфического фенотипа (клинической картины). «Портретная диагностика» наследственных болезней. Природа редких и высоко специфичных симптомов. «Реконструкция» клинической картины наследственного заболевания в семье на основе интегрального подхода (учет явлений пенетрантности, экспрессивности, плейотропного действия генов и случайной сегрегации отдельных симптомов). Основные принципы диагностики наследственной патологии на основе данных по «реконструкции». Принципы компьютерной диагностики наследственных болезней. Облигатные и факультативные симптомы. Минимальные диагностические критерии. Отечественные и иностранные компьютерные диагностические программы. Компьютерные базы данных по наследственной патологии.

### **Тема 3.3. Классификации моногенных заболеваний.**

Этиологическая (генетическая), органно-системная, патогенетическая классификации. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития. Общие признаки. Клинические примеры. Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп, трудности каузальной классификации. Моногенные болезни с установленной поврежденной биохимической функцией; болезни с идентифицированным продуктом мутантного гена. Схема патогенеза наследственных болезней обмена, метаболические блоки. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования (перечень их см. ниже). Частота их в популяции, клинические формы и варианты, типы мутаций, патогенез, типичная клиническая картина, параклинические и лабораторные методы диагностики, лечение, прогноз, реабилитация, социальная адаптация. Клиническая генетика наследственных болезней: нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена), синдромы Элерса-Данло и Марфана, семейная гиперхолестеринемия, миотоническая дистрофия, галактоземия, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, миодистрофия Дюшенна-Беккера, синдром Х-сцепленной умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой, витамин-Д-резистентный рахит. Синдромы, обусловленные микрохромосомными абберациями (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана и др.).

### **Тема 3.4. Хромосомные болезни.**

Общая характеристика хромосомных болезней. Место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней.

Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Поли- и анеуплоидии. Частичные трисомии и моносомии. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты. Однородительские дисомии. Хромосомный импринтинг. Семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней. Зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение "канализации" развития, "запрещенные" пути морфо-, гисто- и органогенеза.

Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций (спонтанные аборт, мертворождения, ранняя детская смертность).

Общеклинические характеристики хромосомных болезней: врожденные пороки развития, прогрессивность течения, тяжесть состояний; вовлеченность разных систем в патологический процесс. Методы диагностики хромосомных болезней.

Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии по Х, полисомии по Y-хромосоме. Популяционная частота. Особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Характеристики клинической картины новорожденных. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов при разных хромосомных

болезнях. Прогрессиентность, тяжесть заболевания. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.

### **Тема 3.5. Общие принципы лечения наследственных болезней.**

Симптоматическая и патогенетическая терапия. Медикаментозная, физиотерапевтическая и хирургическая симптоматическая терапия (примеры). Принципы патогенетического лечения как основного метода терапии наследственных болезней. Примеры основных подходов и методов. Этиологическое лечение. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней. Генотерапия через соматические клетки (принципы, методы, результаты).

### **Тема 3.6. Болезни с наследственным предрасположением.**

Многообразие взаимоотношений наследственности и среды в развитии любых видов патологии. Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной патологии неинфекционной этиологии.

Понятие о предрасположенности. Генетический полиморфизм популяций. Взаимодействие генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии заболеваний. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях.

Моногенно обусловленная предрасположенность: экогенетическая патология, фармакогенетические реакции, профессиональные болезни.

Полигенная предрасположенность как результат взаимодействия неаллельных генов. Генетика мультифакториальных заболеваний: терминология, понятия и их содержание. Генеалогический, близнецовый и популяционно-статистический методы в клиническом и генетическом анализе мультифакториальных заболеваний. Особенности сбора, верификации и интерпретации информации. Зависимость величин риска развития мультифакториальных заболеваний от степени родства с пробандом, тяжести его состояния, пола пробанда, количества больных родственников, популяционной частоты, характера работы и условий жизни. Таблицы эмпирического риска. Маркеры подверженности. Факторы повышенного риска. Врожденные пороки развития мультифакториальной природы.

## **Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.**

### **Тема 4.1. Виды профилактики наследственных болезней.**

Первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; «генетическая» диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды.

### **Тема 4.2. Медико-генетическое консультирование.**

Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализированной медицинской помощи населению. МГК как врачебное заключение. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска. Понятие о теоретическом и эмпирическом риске. Принципы оценки генетического риска при моногенной, хромосомной и мультифакториальной патологии. Методика проведения МГК. Расчеты генетического риска; сообщение информации консультирующимся; помощь семье в принятии решения. Деонтологические и этические вопросы МГК. Взаимодействие врачей при МГК. Организация медико-генетической службы в России.

### Тема 4.3. Пренатальная диагностика.

История развития дородовой диагностики. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Общие показания к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование: принципы, показания, сроки проведения, эффективность для диагностики различных заболеваний плода, состояния плаценты, плодного мешка. Определение уровня -фетопротеина, хорионического гонадотропина, неконъюгированного эстриола в сыворотке крови беременных как скрининг для выявления врожденных пороков развития и хромосомных болезней у плода. Инвазивные методы. Методы получения плодного материала: хорион- и плацентобиопсия, амниоцентез и кордоцентез. Показания, сроки, противопоказания и возможные осложнения. Диагностируемые нозологические формы.

### Тема 4.4. Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики.

Периконцепционная профилактика. Преконцепционная диагностика. Показания. Сущность методов. Сроки проведения. Техника. Просеивающие программы. Суть программ. Принципы отбора нозологических форм, подлежащих просеивающей доклинической диагностике. Характеристика основных программ диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, гагактоземии и муковисцидоза. Диагностика гетерозиготных состояний в популяционной профилактике наследственных болезней. Деонтологические вопросы просеивающих программ. Охрана окружающей среды в профилактике мутагенных и тератогенных эффектов.

### Тема 4.5. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.

Единство нравственных и правовых норм в работе врача. Этические проблемы медико-генетического консультирования, дородовой диагностики и скрининга новорожденных.

## 4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 3

| Номер раздела, темы | Наименование разделов, тем                         | Количество часов |           |          |           |          |           | Форма контроля      | Код компетенции |
|---------------------|----------------------------------------------------|------------------|-----------|----------|-----------|----------|-----------|---------------------|-----------------|
|                     |                                                    | Всего            | КР        | Л        | СПЗ       | К        | СР        |                     |                 |
|                     | <b>Семестр 1</b>                                   | <b>72</b>        | <b>50</b> | <b>6</b> | <b>44</b> | <b>-</b> | <b>22</b> |                     |                 |
| <b>Раздел 1</b>     | <b>Введение в медицинскую генетику</b>             | <b>18</b>        | <b>12</b> | <b>1</b> | <b>11</b> | <b>-</b> | <b>6</b>  | Устный опрос        | УК-1<br>ПК-1    |
| Тема 1.1            | Генетические аспекты роста и развития плода        | 3                | 2         | 1        | 1         | -        | 1         |                     |                 |
| Тема 1.2            | Генетические основы гомеостаза                     | 3                | 2         | -        | 2         | -        | 1         |                     |                 |
| Тема 1.3            | Наследственность и этиология                       | 4                | 3         | -        | 3         | -        | 1         |                     |                 |
| Тема 1.4            | Современная классификация наследственной патологии | 4                | 2         | -        | 2         | -        | 2         |                     |                 |
| Тема 1.5            | Наследственная патология в популяциях              | 4                | 3         | -        | 3         | -        | 1         |                     |                 |
| <b>Раздел 2</b>     | <b>Методы медицинской генетики</b>                 | <b>18</b>        | <b>12</b> | <b>2</b> | <b>10</b> | <b>-</b> | <b>6</b>  | Ситуационные задачи | УК-1<br>ПК-1    |
| Тема 2.1            | Клинико-генеалогический метод                      | 3                | 2         | 2        | -         | -        | 1         |                     |                 |
| Тема 2.2            | Цитогенетические методы                            | 3                | 2         | -        | 2         | -        | 1         |                     |                 |
| Тема 2.3            | Биохимические методы                               | 4                | 3         | -        | 3         | -        | 1         |                     |                 |
| Тема 2.4            | Молекулярно-генетические методы                    | 4                | 2         | -        | 2         | -        | 2         |                     |                 |
| Тема 2.5            | Метод сцепления генов                              | 4                | 3         | -        | 3         | -        | 1         |                     |                 |

|                 |                                                                      |           |           |          |           |          |           |              |                        |
|-----------------|----------------------------------------------------------------------|-----------|-----------|----------|-----------|----------|-----------|--------------|------------------------|
| <b>Раздел 3</b> | <b>Пропедевтика наследственной патологии</b>                         | <b>18</b> | <b>12</b> | <b>2</b> | <b>10</b> | <b>-</b> | <b>6</b>  | Устный опрос | УК-1<br>ПК-1           |
| Тема 3.1        | Общая и частная семиотика наследственных заболеваний нервной системы | 3         | 2         | 2        | -         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 3.2        | Клинические особенности наследственных болезней нервной системы      | 3         | 2         | -        | 2         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 3.3        | Классификации моногенных заболеваний                                 | 3         | 2         | -        | 2         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 3.4        | Хромосомные болезни                                                  | 3         | 2         | -        | 2         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 3.5        | Общие принципы лечения наследственных болезней                       | 3         | 2         | -        | 2         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 3.6        | Болезни с наследственным предрасположением                           | 3         | 2         | -        | 2         | -        | 1         |              |                        |
| <b>Раздел 4</b> | <b>Профилактика наследственной патологии</b>                         | <b>18</b> | <b>14</b> | <b>1</b> | <b>13</b> | <b>-</b> | <b>4</b>  | Устный опрос | УК-1<br>ПК-4           |
| Тема 4.1        | Виды профилактики наследственных болезней                            | 3         | 2         | 1        | 1         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 4.2        | Медико-генетическое консультирование                                 | 3         | 2         | -        | 2         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 4.3        | Пренатальная диагностика                                             | 4         | 3         | -        | 3         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 4.4        | Деонтологические и этические вопросы                                 | 4         | 3         | -        | 3         | -        | 1         |              |                        |
| Тема 4.5        | Этические и правовые вопросы медицинской генетики                    | 4         | 4         | -        | 4         | -        | -         |              |                        |
|                 | <b>Промежуточная аттестация</b>                                      | <b>-</b>  | <b>-</b>  | <b>-</b> | <b>-</b>  | <b>-</b> | <b>-</b>  | <b>Зачет</b> | <b>Все компетенции</b> |
|                 | <b>Общий объем</b>                                                   | <b>72</b> | <b>50</b> | <b>6</b> | <b>44</b> | <b>-</b> | <b>22</b> | <b>-</b>     | <b>-</b>               |

## 5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа включает: работу с текстами, литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами сети «Интернет», а также проработка конспектов лекций, написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях и др.

Задания для самостоятельной работы:

Таблица 4

| Номер и наименование раздела              | Темы (вопросы) для самостоятельной работы                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|-------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Раздел 1. Введение в медицинскую генетику | <ol style="list-style-type: none"> <li>Основные положения и понятия клинической генетики.</li> <li>Генетические основы гомеостаза.</li> <li>Геномные, хромосомные и генные мутации.</li> <li>Современная классификация наследственной патологии.</li> <li>Наследственные болезни и факторы их определяющие.</li> </ol>                                                                                                                                                         |
| Раздел 2. Методы медицинской генетики     | <ol style="list-style-type: none"> <li>Методика сбора генеалогической информации.</li> <li>Цитогенетические методы. Область применения.</li> <li>Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена с вовлечением нервной системы и мультифакториальных заболеваний.</li> <li>Молекулярно-генетические методы. Показания к применению молекулярно-генетических методов.</li> <li>Современные представления о генетических картах человека.</li> </ol> |

|                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Раздел 3. Пропедевтика наследственной патологии | 1. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию нервной системы<br>2. Наследственные болезни обмена. Современная классификация<br>3. Классификации моногенных заболеваний: этиологическая (генетическая), органно-системная, патогенетическая.<br>4. Клинические особенности наследственных болезней нервной системы<br>5. Хромосомные болезни. Клиника и метод диагностики.<br>6. Болезни с наследственным предрасположением.<br>7. Генетика мультифакториальных заболеваний.<br>8. Общие принципы лечения наследственных болезней |
| Раздел 4. Профилактика наследственной патологии | 1. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней<br>2. Медико-генетическое консультирование.<br>3. Пренатальная диагностика<br>4. Деонтологические и этические вопросы, дородовой генетической диагностики.<br>5. Характеристика основных программ диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, гагактоземии и муковисцидоза.                                                                                                                                                                                                              |

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

#### **6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся**

Примерные оценочные средства, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) представлены в Приложении 1 Оценочные средства по дисциплине (модулю).

#### **7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)**

Таблица 5

| № п/п | Автор, наименование, место издания, издательство, год издания                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Количество экземпляров, ссылка на электронный источник                                                                                                  |
|-------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1.    | 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, 2020. – 592 с. – Режим доступа: <a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> . | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>   |
| 2.    | Генетика и эволюция: словарь-справочник / авт. - сост. Белецкая Е. Я. - 3-е изд., стер. - Москва: ФЛИНТА, 2020. - 108 с. - ISBN 978-5-9765-2188-9. - Текст : электронный                                                                                                                                                                                | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859765218891.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859765218891.html</a> |
| 3.    | Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3                                                                                                                                                                             | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>   |
| 4.    | Медицинская генетика: национальное руководство/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6                                                                                                                                                | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html</a>   |

|     |                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                       |
|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 5.  | Неонатальный скрининг: национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 360 с. - ISBN 978-5-9704-8320-6                                                                                                                                         | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970483206.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970483206.html</a> |
| 6.  | Классическая фенилкетонурия и другие виды гиперфенилаланинемии. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024.                                                                                                                                                                                   | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/GLR005632.html">https://www.studentlibrary.ru/book/GLR005632.html</a>                 |
| 7.  | Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва: Литтерра, 2025. - 400 с. - ISBN 978-5-4235-0476-2                                                 | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423504762.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423504762.html</a> |
| 8.  | Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы: руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976                           | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html</a> |
| 9.  | Генетика и право: монография / И. В. Фролов, Л. А. Новоселова, А. А. Троицкая и др.; отв. ред. Е. Б. Лаутс. - Москва: Статут, 2023. - 228 с. (Труды Юридического факультета: кн. 17) - ISBN 978-5-8354-1931-9.                                                                   | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785835419319.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785835419319.html</a> |
| 10. | Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0.                  | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459300.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459300.html</a> |
| 11. | Неврология [Электронный ресурс]: нац. рук. / [Авакян Г. Н. и др.]; гл. ред. Е. И. Гусев [и др.]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 1040 с. : ил. - Режим доступа: <a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .      | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970436202.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970436202.html</a> |
| 12. | Частная неврология [Текст]: учебное пособие для системы послевуз. проф. образования врачей / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 767 с.                                                                                                                    | 7                                                                                                                                                     |
| 13. | Практическая неврология [Электронный ресурс]: руководство /под ред. А. С. Кадыкова, Л. С. Манвелова, В. В. Шведкова - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 432 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-3890-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438909.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438909.html</a> |
| 14. | Клиническая диагностика в неврологии [Текст]: руководство для врачей / М. М.Одинак, Д. Е. Дыскин. - Санкт-Петербург: СпецЛит, 2007. - 526 с.,                                                                                                                                    | 3                                                                                                                                                     |
| 15. | Дифференциальная диагностика в неврологии и нейрохирургии [Текст]: пер. с англ. / С. А. Цементис; под ред. Е. И. Гусева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 378 с. ил. - Пер. изд.: Differential diagnosis in neurology and neurosurgery /SotiriosA. Tsementzis.                    | 7                                                                                                                                                     |
| 16. | Детская неврология [Электронный ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования]: в 2 т. Т. 1 / А. С. Петрухин. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 272 с. – Режим доступа: <a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .  | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446942.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446942.html</a> |
| 17. | Детская неврология [Электронный ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования]: в 2 т. Т. 2 / А. С. Петрухин. – Москва: ГЭОТАР-                                                                                                                                                    | Удаленный доступ<br><a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446942.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446942.html</a> |

|                                                                                                                                                       |                                                                              |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|
| Медиа, 2018. – 560 с. – Режим доступа:<br><a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> . | <a href="http://book/ISBN9785970446959.html">book/ISBN9785970446959.html</a> |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|

### **Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»**

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – <https://rsmu.ru/>, на котором содержатся сведения об Университете и его подразделениях, локальные нормативные акты, сведения о реализуемых программах ординатуры/этапах программы ординатуры, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация. Через официальный сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам и ссылкам, в том числе к Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АС ПКВК);

1. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – Электронная библиотечная система;
2. ЭБС IPRbooks – Электронно-библиотечная система;
3. ЭБС Айбукс – Электронно-библиотечная система;
4. ЭБС Букап – Электронно-библиотечная система;
5. ЭБС Лань – Электронно-библиотечная система;
6. ЭБС Юрайт – Электронно-библиотечная система;
7. ЭБС «IPR SMART» - Электронно-библиотечная система;
8. ЭБС «BIBLIOPHIKA» Электронно-библиотечная система;
9. ЭБС «Polpred. Деловые средства массовой информации» - Электронно-библиотечная система;
10. ЭБС «Консультант студента» - Электронно-библиотечная система.

### **Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем**

1. <https://www.garant.ru> – Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov> – Pub Med крупнейшая полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям;
3. <https://onlinelibrary.wiley.com/> - онлайн-библиотека Wiley;
4. <https://www.sciencedirect.com/> - коллекция полных текстов рецензируемых журналов, журнальных статей и глав книг;
5. <https://www.science.org/> - бесплатный доступ к отдельным публикациям, новости в науке;
6. <https://www.tandfonline.com/> - архив качественных рецензируемых журнальных статей, опубликованных под импринтами Taylor & Francis, Routledge и Dove Medical Press;
7. <https://www.cambridge.org/core> - полнотекстовая коллекция журналов издательства Cambridge University Press;
8. <https://www.elibrary.ru/defaultx.asp> - научная электронная библиотека;
9. <https://www.rsl.ru/> - Российская Государственная библиотека, официальный сайт;
10. <https://nlr.ru/> - Российская национальная библиотека, официальный сайт;
11. <https://femb.ru/> – Федеральная электронная медицинская библиотека МЗ РФ;
12. <https://rusneb.ru/> – Национальная электронная библиотека (НЭБ);
13. <https://cyberleninka.ru/> – Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»;
14. <https://omim.org/> - Онлайн-каталог генов человека и генетических заболеваний;
15. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> - справочник по генам человека и генетическим фенотипам;
16. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/> - ClinVar объединяет информацию о геномных вариациях и их связи со здоровьем человека;
17. <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home> - база генетических данных Franklin's;
18. <https://varsome.com/> - Сайт сообщества специалистов в области геномики;
19. <https://www.deciphergenomics.org/> - База фенотипических и генотипических данных

**8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)**

Таблица 6

| № п/п | Наименование оборудованных учебных аудиторий                                                                                                                                  | Перечень специализированной мебели, технических средств обучения                                                                                                                                                              |
|-------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1     | Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации | Оснащены столами, стульями, наборами демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие рабочим программам дисциплин (модулей), в том числе экран, проектор. |
| 2     | Компьютерные классы                                                                                                                                                           | Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде РНИМУ.                                                                   |
| 3     | Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)                                                                                                  | Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде РНИМУ.                                                                   |

**Программное обеспечение**

- Microsoft Windows 7, 10, 11;
- MS Office 2013, 2016, 2019, 2021;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Pubic License;
- 7-Zip;
- FastStone Image Viewer;
- Ubuntu 20.04;
- Astia Linux;
- Debian;
- МТС ЛИНК;
- 1С Университет;
- 1С ДГУ.

**9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)**

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с образовательным стандартом специализированного высшего образования по первому этапу программы ординатуры, утвержденным Университетом самостоятельно.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются лекционные, практические занятия, а также занятия семинарского типа, самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-

методической и специальной литературы, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим) занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком проведения текущего контроля успеваемости и Порядком организации и проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ОВЗ.

Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

## **10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю)**

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с образовательным стандартом специализированного высшего образования по первому этапу программы ординатуры, утвержденным Университетом самостоятельно.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

- рекомендуемую литературу;
- задания для подготовки к семинарам (практическим) занятиям – вопросы для обсуждения и др.;
- задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);
- вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля), позволяющие оценить знания, умения и уровень приобретенных компетенций.

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и (или) on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить литературу, список которой приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.

При проведении учебных занятий необходимо обеспечить развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений на основе групповых дискуссий, анализа ситуаций и имитационных моделей, преподавания дисциплин (модулей) в форме курсов, составленных на основе результатов научных исследований, проводимых

Университетом, в том числе с учетом региональных особенностей профессиональной деятельности выпускников и потребностей работодателей и т.п.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)  
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Специальность  
**31.08.42 Неврология**

Этап программы ординатуры  
**Первый этап**

Москва, 2026 г.

# 1. Перечень компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины (модуля)

Таблица 1

| Код и наименование компетенции                                                                                                                                        | Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю) |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте | Знать                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Неврологию;</li> <li>– Анатомию, физиологию, эмбриологию;</li> <li>– Профессиональные источники информации, в т. ч. базы данных;</li> <li>– Методики сбора, анализа и интерпретации полученных данных.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|                                                                                                                                                                       | Уметь                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Пользоваться профессиональными источниками информации;</li> <li>– Приобретать систематические знания в области клиники, диагностики, лечения и профилактики заболеваний органов и систем человека;</li> <li>– Анализировать и критически оценивать полученную информацию о здоровье населения;</li> <li>– Планировать диагностическую и лечебную деятельность на основе анализа и интерпретации полученных данных.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                                       | Владеть                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыком использования профессиональных источников информации;</li> <li>– Навыком систематизации знаний в области диагностики состояний и заболеваний органов и систем человека;</li> <li>– Технологией сравнительного анализа, дифференциально-диагностического поиска на основании данных обследования и использования профессиональных источников информации;</li> <li>– Навыком планирования диагностической и лечебной деятельности на основе анализа и интерпретации полученных данных.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| ПК-1. Способен проводить обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза в амбулаторных условиях               | Знать                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Генетические основы гомеостаза.</li> <li>– Этиологию, патогенез, диагностику и клинические проявления наследственных заболеваний и (или) состояний с поражением нервной системы</li> <li>– Современную классификацию наследственной патологии</li> <li>– Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию нервной системы</li> <li>– Современные методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний и (или) состояний с поражением нервной системы</li> <li>– Методы диагностики в медицинской генетике</li> <li>– Принципы формулировки топического и нозологического диагноза на основе анамнестических данных, клинического осмотра и результатов лабораторного и инструментального обследования</li> <li>– Дифференциальную диагностику заболеваний, имеющих схожую симптоматику.</li> <li>– Принципы маршрутизации пациентов с наследственной патологией нервной системы.</li> </ul> |
|                                                                                                                                                                       | Уметь                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |

|                                                                                                                                                                                                                                     |         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                                                                                                                     |         | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов</li> <li>– Исследовать и интерпретировать неврологический статус</li> <li>– Интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов</li> <li>– Обосновывать и планировать объем лабораторного обследования пациентов</li> <li>– Интерпретировать и анализировать результаты лабораторного и инструментального обследования пациентов при наследственных заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, в том числе медико-генетических методов, компьютерной томографии, магнитно-резонансной томографии</li> <li>– Производить дифференциальную диагностику при схожих заболеваниях и (или) состояниях нервной системы</li> <li>– Использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом МКБ</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|                                                                                                                                                                                                                                     | Владеть | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Методикой сбора генеалогической информации</li> <li>– Сбором жалоб, анамнеза жизни у пациентов с наследственной патологией нервной системы</li> <li>– Осмотром пациентов при наследственных заболеваниях и (или) состояниях нервной системы</li> <li>– Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациентов с наследственной патологией нервной системы</li> <li>– Навыками направления пациентов при подозрении на наследственное заболевание и (или) состояниях нервной системы на медико-генетическое обследование</li> <li>– Навыками интерпретации результатов медико-генетического обследования пациентов при наследственных заболеваниях и (или) состояниях нервной системы</li> <li>– Навыками проведения дифференциальной диагностики наследственной патологии с другими неврологическими заболеваниями на основании полученных результатов обследования и и клинической картины заболевания</li> <li>– Навыками постановки диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)</li> </ul> |
| ПК-4. Способен проводить и контролировать эффективность мероприятий по первичной и вторичной профилактике заболеваний и (или) состояний нервной системы и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению | Знать   | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов (их законных представителей), медицинских работников по вопросам профилактики наследственных заболеваний нервной системы</li> <li>– Принципы и особенности профилактики возникновения наследственных заболеваний нервной системы</li> <li>– Медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики наследственных заболеваний нервной системы у пациентов (медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики)</li> <li>– Нравственные, этические и правовые нормы при оказании медико-генетической помощи</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|                                                                                                                                                                                                                                     | Уметь   | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Производить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни, профилактике наследственных заболеваний нервной системы</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |

|                                   |         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-----------------------------------|---------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| населения в амбулаторных условиях |         | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Проводить диспансеризацию населения с целью раннего выявления наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы, основных факторов риска их развития.</li> <li>– Применять методы профилактики наследственной патологии нервной системы (медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика и просеивающие (скринирующие) программы)</li> </ul> |
|                                   | Владеть | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыками проведения медицинских осмотров, диспансерного наблюдения за пациентами с заболеваниями нервной системы с целью выявления наследственных заболеваний нервной системы.</li> <li>– Навыками проведения профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наследственных заболеваний и (или) состояний нервной системы</li> </ul>                     |

## 2. Описание критериев и шкал оценивания компетенций

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме экзамена и (или) зачета с оценкой обучающиеся оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

**Оценка «отлично»** – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

**Оценка «хорошо»** – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

**Оценка «удовлетворительно»** – выставляется ординатору, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов преподавателя, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

**Оценка «неудовлетворительно»** – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

**Оценка «зачтено»** – выставляется ординатору, если он продемонстрировал знания программного материала: подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных программой ординатуры, ориентируется в

основной и дополнительной литературе, рекомендованной рабочей программой дисциплины (модуля).

**Оценка «не зачтено»** – выставляется ординатору, если он имеет пробелы в знаниях программного материала: не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четырехбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы.

Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырехбалльную шкалу осуществляется по схеме:

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

**Оценка «Хорошо»** – 80-89% правильных ответов;

**Оценка «Удовлетворительно»** – 71-79% правильных ответов;

**Оценка «Неудовлетворительно»** – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

**Оценка «Зачтено»** – 71-100% правильных ответов;

**Оценка «Не зачтено»** – 70% и менее правильных ответов.

Для промежуточной аттестации, состоящей из двух этапов (тестирование + устное собеседование) оценка складывается по итогам двух пройденных этапов. Обучающийся, получивший положительные оценки за тестовое задание и за собеседование считается аттестованным. Промежуточная аттестация, проходящая в два этапа, как правило, предусмотрена по дисциплинам (модулям), завершающихся экзаменом или зачетом с оценкой.

Обучающийся, получивший неудовлетворительную оценку за первый этап (тестовое задание) не допускается ко второму этапу (собеседованию).

### 3. Типовые контрольные задания

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 2

| Номер раздела, темы | Наименование разделов, тем                         | Форма контроля | Оценочное средство                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Код компетенции |
|---------------------|----------------------------------------------------|----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| <b>Семестр 1</b>    |                                                    |                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                 |
| <b>Раздел 1</b>     | <b>Введение в медицинскую генетику</b>             | Устный опрос   | Вопросы к опросу:<br>1. Эмбриональный и фетальный периоды внутриутробного развития плода.<br>2. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии: роль генетических факторов в их происхождении<br>3. Врожденные пороки развития нервной системы. Этиология, патогенез, классификация.<br>4. Моногенные болезни и признаки.<br>5. Хромосомные болезни.<br>6. Роль наследственности в патогенезе<br>7. Причины клинического полиморфизма болезней.<br>8. Генетические основы хронических болезней.<br>9. Наследственные болезни. | УК-1<br>ПК-1    |
| Тема 1.1            | Генетические аспекты роста и развития плода        |                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                 |
| Тема 1.2            | Генетические основы гомеостаза                     |                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                 |
| Тема 1.3            | Наследственность и этиология                       |                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                 |
| Тема 1.4            | Современная классификация наследственной патологии |                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                 |
| Тема 1.5            | Наследственная патология в популяциях              |                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                 |

|                 |                                                                      |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
|-----------------|----------------------------------------------------------------------|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
|                 |                                                                      |                     | 10. Болезни с наследственной предрасположенностью.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |              |
| <b>Раздел 2</b> | <b>Методы медицинской генетики</b>                                   | Ситуационные задачи | <p>Ситуационные задачи:</p> <p>1. Беременной женщине 35 лет провели амниоцентез. Выявлена фенилкетонурия у плода. Концентрация какого вещества оказалась выше нормы?</p> <p>А. Фенилаланина<br/>Б. Лактатдегидрогеназы<br/>В. Фенилацетона<br/>Г. Креатинфосфокиназы (КФК)</p> <p>2. Девочка 9 месяцев доставлена по «скорой помощи» с железнодорожного вокзала. При осмотре: безучастна, реакция на раздражители снижена. Инфекционных симптомов, в том числе, лихорадки, нет. Волосы тусклые и ломкие; выражен отек голеностопных суставов. Физическое развитие крайне низкое. На фоне лечения (водно-солевыми и белковыми растворами для коррекции обезвоживания) ребенок стал адекватен, однако спонтанная двигательная активность по-прежнему снижена. Периодически отмечается тремор конечностей. Предположите диагноз<br/>А. Дефицит витамина С<br/>Б. Дефицит витамина В12.<br/>В. Дефицит витамина В6 (пиридоксин).<br/>Г. Дефицит витамина Е (α-токоферрол).<br/>Д. Квашиоркор</p> <p>3. У мальчика в возрасте 1г 4 мес. появилось нарушение походки. В течение следующих нескольких месяцев он утратил приобретенные навыки. При обследовании выявлено снижение арилсульфатазы. Укажите наиболее вероятный диагноз?<br/>А. Метохроматическая лейкодистрофия.<br/>Б. Болезнь Сандхоффа<br/>В. Болезнь Тея - Сакса<br/>Г. Болезнь Мак Ардля</p> | УК-1<br>ПК-1 |
| Тема 2.1        | Клинико-генеалогический метод                                        |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 2.2        | Цитогенетические методы                                              |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 2.3        | Биохимические методы                                                 |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 2.4        | Молекулярно-генетические методы                                      |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 2.5        | Метод сщепления генов                                                |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| <b>Раздел 3</b> | <b>Пропедевтика наследственной патологии</b>                         | Устный опрос        | <p>Вопросы к опросу:</p> <p>1. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию нервной системы.</p> <p>2. Семья как объект медико-генетического наблюдения.</p> <p>3. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний нервной системы.</p> <p>4. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития.</p> <p>5. Наследственные болезни с поздним проявлением.</p> <p>6. Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп.</p> <p>7. Синдромы Элерса-Данло, Марфана. Клиническая картина, диагностика.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | УК-1<br>ПК-1 |
| Тема 3.1        | Общая и частная семиотика наследственных заболеваний нервной системы |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 3.2        | Клинические особенности наследственных болезней нервной системы      |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 3.3        | Классификации моногенных заболеваний                                 |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 3.4        | Хромосомные болезни                                                  |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 3.5        | Общие принципы лечения наследственных болезней                       |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |
| Тема 3.6        | Болезни с наследственным предрасположением                           |                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |              |

|                 |                                                   |              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |
|-----------------|---------------------------------------------------|--------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
|                 |                                                   |              | <p>8. Синдромы, обусловленные микрохромосомными аберрациями: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.</p> <p>9. Хромосомные болезни. Характеристика хромосомных болезней. Место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней.</p> <p>10. Принципы патогенетического лечения как основного метода терапии наследственных болезней.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |              |
| <b>Раздел 4</b> | <b>Профилактика наследственной патологии</b>      | Устный опрос | <p>Вопросы к опросу:</p> <p>1. Первичная и вторичная профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>2. Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи населению.</p> <p>3. Принципы оценки генетического риска при моногенной, хромосомной и мультифакториальной патологии.</p> <p>4. Методика проведения медико-генетического консультирования.</p> <p>5. Деонтологические и этические вопросы медико-генетического консультирования</p> <p>6. Организация медико-генетической службы в России.</p> <p>7. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Общие показания к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.</p> <p>8. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания, сроки, противопоказания и возможные осложнения.</p> <p>9. Охрана окружающей среды в профилактике мутагенных и тератогенных эффектов.</p> <p>10. Этические проблемы медико-генетического консультирования, дородовой диагностики и скрининга новорожденных.</p> | УК-1<br>ПК-4 |
| Тема 4.1        | Виды профилактики наследственных болезней         |              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |
| Тема 4.2        | Медико-генетическое консультирование              |              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |
| Тема 4.3        | Пренатальная диагностика                          |              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |
| Тема 4.4        | Деонтологические и этические вопросы              |              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |
| Тема 4.5        | Этические и правовые вопросы медицинской генетики |              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |

### Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету.

#### Тестовые задания

- Окончательный диагноз наследственного заболевания может быть поставлен
  - врачом генетиком на основании клинической картины и генеалогического анализа
  - только на основании молекулярно-генетического анализа
  - лечащим врачом на основании клинической картины и результатов лабораторного и инструментального обследования
  - после совместной консультации пациента врачом генетиком и лечащим врачом по совокупности всех результатов и даже при отсутствии выявленной мутации
- К частым наследственным болезням относятся заболевания, встречающиеся не реже чем 1 на
  - 50000
  - 10000
  - 1000000
  - 100000
- Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет (%)
 

5

1  
10  
25

2. Период, в котором формируются грубые пороки развития, называется

- a) эмбриональным
- b) фетальным
- c) перинатальным
- d) постнатальным

3. Локусная гетерогенность нервно-мышечных заболеваний обусловлена

сходством механизмов действия белковых продуктов генов

сходством структуры белковых продуктов генов

различием механизмов белковых продуктов генов

различием структуры белковых продуктов генов

6. Аномалия развития, не нарушающая функцию органа и не требующая лечения, называется

- a) малая аномалия развития
- b) дисплазия
- c) мальформация
- d) атрезия

7. Акроцефалия и различная степень отчетливой синдактилии кистей и/или стоп характерна для

- a) синдрома Апера
- b) синдрома Карпентера
- c) синдрома Пфейфера
- ахондроплазии

8. Механизмом действия препарата Нусинерсен (спинраза) является

увеличение экспрессии гена SMN2

вырезание экзона 7 гена SMN2

увеличение экспрессии гена SMN1

сохранение экзона 8 гена SMN1

9. Факоматозы - это:

a) группа заболеваний, при которой отмечается сочетанное поражение нервной системы, кожных покровов и часто внутренних органов

b) группа заболеваний, при которой сочетанное поражение нервной системы и кожных покровов не характерно.

10. Одновременное поражение нервной системы и кожи происходит:

a) из-за того, что нервная система и кожа формируются из одного зародышевого листка — эктодермы

b) из-за того, что нервная система и кожа формируются из одного зародышевого листка — мезодермы.

11. К факоматозам относят:

- a) нейрофиброматоз Реклингхаузена
- b) детский церебральный паралич
- c) эпилепсия
- d) туберозный склероз

- e) энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера
  - f) атаксия-телеангиэктазия Луи – Бар
  - g) цереброретинальный ангиоматоз Гиппеля – Линдау.
12. Для туберозного склероза характерно:
- a) аденомы слюнных желез на щеках в форме «бабочки»
  - b) эпилептические припадки
  - c) глаукома
  - d) катаракта
  - e) слабоумие
  - f) на глазном дне новообразование в виде тутовой ягоды.
13. Триада симптомов при болезни Штурге-Вебера:
- a) ангиома (чаще на одной стороне лица)
  - b) эпилептические припадки
  - c) пигментные пятна на коже разных частей тела
  - d) глаукома (чаще односторонняя, на стороне ангиомы лица).
14. Для болезни Гиппеля-Линдау характерно:
- a) ангиоматоз сетчатки
  - b) пигментные пятна на коже верхних конечностей
  - c) дегенерация сетчатки
  - d) мозжечковая симптоматика
  - e) ангиома на лице
  - f) внутричерепная гипертензия.
15. Для атаксии-телеангиэктазии Луи-Бар характерно:
- a) телеангиэктазии (особенно на склерах)
  - b) мозжечковые расстройства
  - c) эпилептические приступы
  - d) экстрапирамидные симптомы
  - e) иммунодефицит.
16. К дегенеративным заболеваниям с преимущественным нарушением координации относятся:
- a) семейная атаксия Фридрейха
  - b) семейная атаксия Мари
  - c) туберозный склероз.
17. При семейной атаксии Фридрейха дегенеративные изменения происходят:
- a) в задних столбах спинного мозга
  - b) в боковых столбах спинного мозга
  - c) в задних рогах спинного мозга
  - d) в стволе мозга.
18. К наследственно-дегенеративным заболеваниям с преимущественно поражением экстрапирамидной системы:
- a) гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова)
  - b) деформирующая мышечная дистония (торсионная дистония)
  - c) хорей Гентингтона
  - d) атаксия Мари
  - e) семейный эссенциальный тремор Минора.
19. Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова) характеризуется:
- a) отложением меди в подкорковых ядрах, печени и других внутренних органах
  - b) дефицитом железа в красном ядре.

20. Для клиники гепатоцеребральной дистрофии (болезни Вильсона-Коновалова) характерно:
- a) нарастающая мышечная ригидность
  - b) разнообразные гиперкинезы
  - c) дрожание различных мышц
  - d) почечная недостаточность
  - e) эпилепсия
  - f) гепатомегалия
  - g) печеночная недостаточность
21. Деформирующая мышечная дистония (торсионная дистония) характеризуется:
- a) изменениями в чечевидном ядре
  - b) изменениями в красном ядре
  - c) изменениями в гипофизе
  - d) изменениями в Люисовом теле
22. Для клиники торсионной дистонии характерно:
- a) вращательные спазмы различных групп мышц
  - b) паралич конечностей
  - c) интеллект не страдает
23. Хорея Гентингтона обуславливается:
- a) дегенеративными изменениями в подкорковых ганглиях
  - b) дегенеративными изменениями в коре больших полушарий
  - c) дегенеративными изменениями в мозжечке
  - d) расширением желудочковой системы головного мозга
24. Для клиники хореи Гентингтона характерно:
- a) гиперкинезы
  - b) деменция
  - c) эпилептические припадки
25. Для клиники семейного эссенциального тремора (синдром Минора) характерно:
- a) постоянное дрожание конечностей
  - b) дрожание головы (редко)
  - c) мышечная ригидность
  - d) дрожание языка (редко)
26. К наследственным дегенеративным заболеваниям с преимущественным поражением пирамидной системы относятся:
- a) семейный спастический паралич Штрюмпеля
  - b) синингомиелия
  - c) хорея Гентингтона
  - d) боковой амиотрофический склероз
27. Семейный спастический паралич Штрюмпеля обуславливается:
- a) дегенеративными изменениями пирамидного пути в боковых и передних столбах спинного мозга
  - b) дегенеративными изменениями в прецентральной извилине
28. Боковой амиотрофический склероз обусловлен:
- a) дегенеративными изменениями в передних рогах спинного мозга
  - b) дегенеративными изменениями в боковых столбах спинного мозга
  - c) дегенеративными изменениями в задних столбах спинного мозга
  - d) дегенеративными изменениями в бульбарном отделе головного мозга
29. Для клиники бокового амиотрофического склероза характерно:

- a) периферический паралич дистальных отделов рук
- b) спастический паралич ног
- c) нарушения чувствительности по диссоциированному типу
- d) бульбарные расстройства

30. Косвенными признаками аномалии нервной системы являются:

- a) стигмы дизэмбриогенеза
- б) недоношенность

31. Косвенными признаками аномалии нервной системы являются стигмы дизэмбриогенеза, так как:

- a) кожа и нервная система развиваются из одного (эктодермального) зачатка
- б) кожа и нервная система развиваются из одного (мезодермального) зачатка

32. Количество у ребенка стигм дизэмбриогенеза, которое должно настораживать в отношении аномалии нервной системы:

- a) 1 - 3
- б) 5 – 7

33. Наиболее опасным в отношении формирования пороков нервной системы является:

- a) первый триместр беременности
- б) второй триместр беременности
- в) третий триместр беременности

34. Микроцефалия характеризуется:

- a) уменьшением размеров черепа
- б) умственной отсталостью
- в) неврологическими нарушениями

35. Важными симптомами микроцефалии являются:

- a) диспропорции между мозговым и лицевым черепом
- б) диспропорции между головой и туловищем
- в) диспропорции между лицевым черепом и туловищем

36. Микроцефалия может являться одним из симптомов при:

- a) синдроме Эдвардса
- б) болезни Штурге-Вебера
- в) синдроме Патау
- г) болезни Дауна

37. Преждевременное закрытие швов, ведущее к ограничению объема черепа, называется:

- a) краниостеноз
- б) микроцефалия

38. У детей с краниостенозом при рождении:

- a) размер головы соответствует норме
- б) размер головы меньше нормы

39. Ведущим симптомом при краниостенозе является:

- a) внутричерепная гипертензия
- б) диспепсия

40. Клинические проявления декомпенсированного краниостеноза:

- a) двусторонний экзофтальм

- б) двусторонний энофтальм
- в) поражение глазодвигательных нервов
- г) застой и вторичная атрофия дисков зрительных нервов
- д) зрительные нервы не страдают

41. Расширение желудочковых систем мозга и субарахноидальных пространств за счет избыточного количества ликвора называется:

- а) гидроцефалия
- б) макроцефалия

34. Какая патология сетчатки характерна для больных туберозным склерозом?

- а) Факома
- б) Пигментный ретинит
- с) Телеангиэктазия сетчатки
- д) Ретинобластома

35. Для установления этиологии ранних эпилептических энцефалопатий необходимо назначить

- а) хромосомный микроматричный анализ
- б) тандемную масс-спектрометрию
- с) стандартное цитогенетическое исследование
- д) клиническое секвенирование экзома

36. Ребенку, родившемуся с низким весом на сроке беременности 38-40 недель, с множественными стигмами дизэмбриогенеза, задержкой темпов моторного и психо-речевого развития, судорогами с 4 мес жизни уточнение диагноза целесообразно начать с

- а) анализа кариотипа
- б) хромосомного микроматричного анализа
- с) секвенирования экзома
- д) секвенирования генома

37. Лабораторным методом исследования, позволяющим подтвердить диагноз синдрома Дауна, является

- а) цитогенетический анализ
- б) иммунологический анализ
- с) биохимический анализ
- д) хроматография аминокислот

38. С целью диагностики синдромов, обусловленных структурными нарушениями хромосом, наиболее целесообразно использовать

- а) молекулярно-цитогенетические методы
- б) стандартное цитогенетическое исследование
- с) секвенирование по Сэнгеру
- д) массовое параллельное секвенирование

39. При подозрении на наследственную аминокислотопатию необходимо назначить в первую очередь

- а) тандемную масс-спектрометрию
- б) клинический биохимический анализ крови
- с) хромосомный микроматричный анализ
- д) молекулярно-генетическое исследование - секвенирование экзома

40. Скрининг новорожденных на наследственные болезни является методом:

- а) профилактики
- б) диагностики
- с) лечения

d) мониторинга

41. При проведении скрининга доля ложноотрицательных результатов может составлять не более (%)

- a) 0
- b) 0,5
- c) 1
- d) 3

42. Программы скрининга как правило направлены на выявление

- a) аутосомно-рецессивной патологии
- b) аутосомно-доминантной патологии
- c) сцепленной с X-хромосомой патологии
- d) митохондриальной патологии

43. Взятие крови для неонатального скрининга у недоношенных новорождённых осуществляется на \_\_\_\_ день жизни

- a) 7-14
- b) 21-28
- c) 3-5
- d) 15-20

44. Что представляют собой кальцинаты в головном мозге у пациентов с туберозным склерозом?

- a) Кальцифицированные субэпиндимальные глиальные узелки
- b) Кальцифицированные менингеальные спайки
- c) Кальцифицированная астроцитома
- d) Кальцифицированная гранулема.

### **Ситуационные задачи**

#### **Задача 1**

У мальчика 15-ти лет с раннего возраста отмечаются умственная отсталость, гиперактивное поведение. Фенотипически: удлиненное лицо, дизотия, макроорхизм. Укажите наиболее вероятную причину умственной отсталости у пациента?

- А Синдром ломкой X-хромосомы
- Б Синдром Тернера
- В Туберозный склероз
- Г Синдром Кляйнфельтера

Назовите методы и формы профилактических мероприятий?

#### **Задача 2**

Родители здорового мальчика 9-ти лет обеспокоены наличием на его коже множественных пигментированных пятен цвета «кофе с молоком». Для какого заболевания характерны такие пятна?

- А Нейрофиброматоз Реклингаузена
- Б Рассеянный склероз
- В Синдром Штурге-Вебера
- Г Атаксия-телеангиэктазия.

#### **Задача 3**

У ребенка 6 лет отмечается задержка психического развития. Фенотип характерен для синдрома Дауна. При генетическом анализе выявлена трисомия 21 хромосомы. Укажите характерные изменения в головном мозге пациентов с синдромом Дауна

- А Микроцефалия

- Б Макроцефалия
- В Скафоцефалия
- Г Гидроцефалия

Как осуществляется профилактика наследственной патологии?

#### Задача 4

У двухлетнего ребенка, у которого выявляется дилатация сосудов конъюнктивы, рецидивирующие инфекционные заболевания и атаксия наиболее вероятен диагноз:

- А Атаксия-телеангиэктазия (болезнь Луи-Бар)
- Б Туберозный склероз
- В Атактическая форма ДЦП
- Г Мозжечковая атаксия, связанная с поражением зубчатого ядра мозжечка
- Д. Синдром Бессена-Корнцвейга (абеталипопротеинемия или акантоцитоз)

Меры профилактики? Дополнительные методы обследования?

#### Задача 5.

У мальчика, 5 лет, выявлены задержка психического развития, гомонимная гемианопсия, гемипарез, «винные» пятна на лице. Ранее отмечались инфантильные спазмы, в настоящее время эпилептические приступы сохраняются. На компьютерной томограмме (КТ) головного мозга выявлены кальцификаты в коре головного мозга. Какое заболевание можно заподозрить у данного ребенка?

- А. Синдром Штурге-Вебера
- Б. Краниофарингиома
- В. Глиобластома
- Г. Олигодендроглиома

Методы профилактики

#### Задача 6

У женщины 30 лет наблюдается прогрессирующая глухота и пятна на коже цвета «кофе с молоком». Какая опухоль выявлена у нее на МРТ головного мозга?

- А. Шваннома слухового нерва
- Б. Медуллобластома
- В. Нейрофиброма
- Г. Эпендимома

#### Задача 7

У 12-летнего мальчика выражена дистония, дизартрия и паркинсонизм. Раннее развитие происходило по возрасту. В 4 года родители обратили внимание на ухудшение когнитивных функций (нарушение памяти, внимания). Анализы крови и мочи без патологии. Печеночные ферменты в норме. На МРТ обнаружен симптом «глаза тигра». Предполагаемый диагноз?

- А. Болезнь Галлервордена-Шпатца
- Б. Дистония 1 типа
- В. Миоклоническая дистония
- Г. Дофа-зависимая дистония

#### Задача 8

Большая масса при рождении, кушингоидные черты, увеличение размеров сердца, печени, селезенки, микроцефалия (реже гидроцефалия) характеры:

- А. для врожденной краснухи
- Б. для тиреотоксической эмбриофетопатии

- В. для диабетической эмбриопатии
  - Г. для фетального алкогольного синдрома (ФАС)
- Назовите методы и формы профилактических мероприятий?

#### **4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)**

Процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) осуществляется в соответствии с Порядком проведения текущего контроля успеваемости и Порядком организации и проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

##### **Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю)**

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю) осуществляется в ходе контактной работы с преподавателем в рамках аудиторных занятий.

##### **Текущий контроль успеваемости в виде устного или письменного опроса**

Устный и письменный опрос – наиболее распространенный метод контроля знаний обучающихся.

Устный опрос может проводиться в начале учебного занятия, в таком случае он служит не только целям контроля, но и готовит обучающихся к усвоению нового материала, позволяет увязать изученный материал с тем, с которым они будут знакомиться на этом же или последующих учебных занятиях.

Опрос может быть фронтальный, индивидуальный и комбинированный. Фронтальный опрос проводится в форме беседы преподавателя с группой, с целью вовлечения в активную умственную работу всех обучающихся группы.

Вопросы должны иметь преимущественно поисковый характер, чтобы побуждать обучающихся к самостоятельной мыслительной деятельности.

Индивидуальный опрос предполагает обстоятельные, связные ответы обучающихся на вопрос, относящийся к изучаемому учебному материалу и служит важным учебным средством развития речи, памяти, критического и системного мышления обучающихся.

Заключительная часть устного опроса – подробный анализ ответов обучающихся.

Устный опрос как метод контроля знаний, умений и навыков требует больших затрат времени, кроме того, по одному и тому же вопросу нельзя проверить всех обучающихся. Поэтому в целях рационального использования учебного времени может быть проведен комбинированный, уплотненный опрос, сочетая устный опрос с письменным.

Письменный опрос проводится по тематике прошедших занятий. В ходе выполнения заданий обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, владений, сформированности компетенции дать развернутые ответы на поставленные в задании открытые вопросы и (или) ответить на вопросы закрытого типа в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала.

Вопросы для устного и письменного опроса сопровождаются тщательным всесторонним продумыванием содержания вопросов, задач и примеров, которые будут предложены, поиском путей активизации деятельности всех обучающихся группы в процессе проверки, создания на занятии деловой и доброжелательной обстановки.

Результаты работы обучающихся фиксируются в ходе проведения учебных занятий (активность, полнота ответов, способность поддерживать дискуссию, профессиональный язык и др.).

##### **Текущий контроль успеваемости в виде реферата**

Подготовка реферата имеет своей целью показать, что обучающийся имеет необходимую теоретическую и практическую подготовку, умеет аналитически работать с научной литературой, систематизировать материалы и делать обоснованные выводы.

При выборе темы реферата необходимо исходить, прежде всего, из собственных научных интересов.

Реферат должен носить характер творческой самостоятельной работы.

Изложение материала не должно ограничиваться лишь описательным подходом к раскрытию выбранной темы, но также должно отражать авторскую аналитическую оценку состояния проблемы и собственную точку зрения на возможные варианты ее решения.

Обучающийся, имеющий научные публикации может использовать их данные при анализе проблемы.

Реферат включает следующие разделы:

- введение (обоснование выбора темы, ее актуальность, цели и задачи исследования);
- содержание (состоит из 2-3 параграфов, в которых раскрывается суть проблемы, оценка описанных в литературе основных подходов к ее решению, изложение собственного взгляда на проблему и пути ее решения и т.д.);
- заключение (краткая формулировка основных выводов);
- список литературы, использованной в ходе работы над выбранной темой.

Требования к списку литературы:

Список литературы составляется в соответствии с правилами библиографического описания (источники должны быть перечислены в алфавитной последовательности - по первым буквам фамилий авторов или по названиям сборников; необходимо указать место издания, название издательства, год издания). При выполнении работы нужно обязательно использовать книги, статьи, сборники, материалы официальных сайтов Интернет и др. Ссылки на использованные источники, в том числе электронные – обязательны.

Объем работы 15-20 страниц (формат А4) печатного текста (шрифт № 14 Times New Roman, через 1,5 интервала, поля: верхнее и нижнее - 2 см, левое - 2,5 см, правое - 1,5 см).

Текст может быть иллюстрирован таблицами, графиками, диаграммами, причем наиболее ценными из них являются те, что самостоятельно составлены автором.

### **Текущий контроль успеваемости в виде подготовки презентации**

Электронная презентация – электронный документ, представляющий собой набор слайдов, предназначенных для демонстрации проделанной работы. Целью презентации является визуальное представление замысла автора, максимально удобное для восприятия.

Электронная презентация должна показать то, что трудно объяснить на словах.

#### *Примерная схема презентации*

1. Титульный слайд (соответствует титульному листу работы);
2. Цели и задачи работы;
3. Общая часть;
4. Защищаемые положения;
5. Основная часть;
6. Выводы;
7. Благодарности (выражается благодарность аудитории за внимание).

#### *Требования к оформлению слайдов*

### *Титульный слайд*

Презентация начинается со слайда, содержащего название работы (доклада) и имя автора. Эти элементы обычно выделяются более крупным шрифтом, чем основной текст презентации. В качестве фона первого слайда можно использовать рисунок или фотографию, имеющую непосредственное отношение к теме презентации, однако текст поверх такого изображения должен читаться очень легко. Подобное правило соблюдается и для фона остальных слайдов. Тем не менее, монотонный фон или фон в виде мягкого градиента смотрятся на первом слайде тоже вполне эффектно.

### *Общие требования*

Средний расчет времени, необходимого на презентацию ведется исходя из количества слайдов. Обычно на один слайд необходимо не более двух минут.

Необходимо использовать максимальное пространство экрана (слайда) – например, растянув рисунки.

Дизайн должен быть простым и лаконичным.

Каждый слайд должен иметь заголовок.

Оформление слайда не должно отвлекать внимание от его содержательной части.

Завершать презентацию следует кратким резюме, содержащим ее основные положения, важные данные, прозвучавшие в докладе, и т.д.

### *Оформление заголовков*

Назначение заголовка – однозначное информирование аудитории о содержании слайда. В заголовке нужно указать основную мысль слайда.

Все заголовки должны быть выполнены в едином стиле (цвет, шрифт, размер, начертание).

Текст заголовков должен быть размером 24 – 36 пунктов.

Точку в конце заголовков не ставить.

Содержание и расположение информационных блоков на слайде

Информационных блоков не должно быть слишком много (3-6).

Рекомендуемый размер одного информационного блока – не более 1/2 размера слайда.

Желательно присутствие на странице блоков с разнотипной информацией (текст, графики, диаграммы, таблицы, рисунки), дополняющей друг друга.

Ключевые слова в информационном блоке необходимо выделить.

Информационные блоки лучше располагать горизонтально, связанные по смыслу блоки – слева направо.

Наиболее важную информацию следует поместить в центр слайда.

Логика предъявления информации на слайдах в презентации должна соответствовать логике ее изложения.

### *Выбор шрифтов*

Для оформления презентации следует использовать стандартные, широко распространенные шрифты, такие как Arial, Tahoma, Verdana, Times New Roman, Calibri и др.

Размер шрифта для информационного текста — 18-22 пункта. Шрифт менее 16 пунктов плохо читается при проекции на экран, но и чрезмерно крупный размер шрифта затрудняет процесс беглого чтения. При создании слайда необходимо помнить о том, что резкость изображения на большом экране обычно ниже, чем на мониторе. Прописные буквы воспринимаются тяжелее, чем строчные. Жирный шрифт, курсив и прописные буквы используйте только для выделения.

### *Цветовая гамма и фон*

Слайды могут иметь монотонный фон или фон-градиент.

Для фона желательно использовать цвета пастельных тонов.

Цветовая гамма текста должна состоять не более чем из двух-трех цветов.

Назначив каждому из текстовых элементов свой цвет (например, заголовки -зеленый, текст – черный и т.д.), необходимо следовать такой схеме на всех слайдах.

Необходимо учитывать сочетаемость по цвету фона и текста. Белый текст на черном фоне читается плохо.

#### *Стиль изложения*

Следует использовать минимум текста. Текст не является визуальным средством.

Не стоит стараться разместить на одном слайде как можно больше текста. Чем больше текста на одном слайде вы предложите аудитории, тем с меньшей вероятностью она его прочитает.

Рекомендуется помещать на слайд только один тезис. Распространенная ошибка – представление на слайде более чем одной мысли.

Старайтесь не использовать текст на слайде как часть вашей речи, лучше поместить туда важные тезисы, акцентируя на них внимание в процессе своей речи. Не переписывайте в презентацию свой доклад. Демонстрация презентации на экране – вспомогательный инструмент, иллюстрирующий вашу речь.

Следует сокращать предложения. Чем меньше фраза, тем она быстрее усваивается.

Текст на слайдах лучше форматировать по ширине.

Если возможно, лучше использовать структурные слайды вместо текстовых. В структурном слайде к каждому пункту добавляется значок, блок-схема, рисунок – любой графический элемент, позволяющий лучше запомнить текст.

Следует избегать эффектов анимации текста и графики, за исключением самых простых, например, медленного исчезновения или возникновения полосами, но и они должны применяться в меру. В случае использования анимации целесообразно выводить информацию на слайд постепенно. Слова и картинки должны появляться параллельно «озвучке».

#### *Оформление графической информации, таблиц и формул*

Рисунки, фотографии, диаграммы, таблицы, формулы призваны дополнить текстовую информацию или передать ее в более наглядном виде.

Желательно избегать в презентации рисунков, не несущих смысловой нагрузки, если они не являются частью стилевого оформления.

Цвет графических изображений не должен резко контрастировать с общим стилевым оформлением слайда.

Иллюстрации и таблицы должны иметь заголовки.

Иллюстрации рекомендуется сопровождать пояснительным текстом.

Иллюстрации, таблицы, формулы, позаимствованные из работ, не принадлежащих автору, должны иметь ссылки.

Используя формулы желательно не отображать всю цепочку решения, а оставить общую форму записи и результат. На слайд выносятся только самые главные формулы, величины, значения.

*После создания и оформления презентации необходимо отрепетировать ее показ и свое выступление. Проверить, как будет выглядеть презентация в целом (на экране компьютера или проекционном экране) и сколько времени потребуется на её показ.*

#### **Текущий контроль успеваемости в виде тестовых заданий**

Оценка теоретических и практических знаний может быть осуществлена с помощью тестовых заданий. Тестовые задания могут быть представлены в виде:

*Тестов закрытого типа* – задания с выбором правильного ответа.

Задания закрытого типа могут быть представлены в двух вариантах:

– задания, которые имеют один правильный и остальные неправильные ответы (задания с выбором одного правильного ответа);

– задания с выбором нескольких правильных ответов.

*Тестов открытого типа* – задания без готового ответа.

Задания открытого типа могут быть представлены в трех вариантах:

– задания в открытой форме, когда испытуемому во время тестирования ответ необходимо вписать самому, в отведенном для этого месте;

– задания, где элементам одного множества требуется поставить в соответствие элементы другого множества (задания на установление соответствия);

– задания на установление правильной последовательности вычислений, действий, операций, терминов в определениях понятий (задания на установление правильной последовательности).

### **Текущий контроль успеваемости в виде ситуационных задач**

Анализ конкретных ситуаций – один из наиболее эффективных и распространенных методов организации активной познавательной деятельности обучающихся. Метод анализа конкретных ситуаций развивает способность к анализу реальных ситуаций, требующих не всегда стандартных решений. Сталкиваясь с конкретной ситуацией, обучающиеся должны определить: есть ли в ней проблема, в чем она состоит, определить свое отношение к ситуации.

На учебных занятиях, как правило, применяются следующие виды ситуаций:

– Ситуация-проблема – представляет определенное сочетание факторов из реальной профессиональной сферы деятельности. Обучающиеся пытаются найти решение или прийти к выводу о его невозможности.

– Ситуация-оценка – описывает положение, вывод из которого в определенном смысле уже найден. Обучающиеся проводят критический анализ ранее принятых решений, дают мотивированное заключение.

– Ситуация-иллюстрация – поясняет какую-либо сложную процедуру или ситуацию. Ситуация-иллюстрация в меньшей степени стимулирует самостоятельность в рассуждениях, так как это примеры, поясняющие излагаемую суть представленной ситуации. Хотя и по поводу их может быть сформулирован вопрос или согласие, но тогда ситуация-иллюстрация уже переходит в ситуацию-оценку.

– Ситуация-упражнение – предусматривает применение уже принятых ранее положений и предполагает очевидные и бесспорные решения поставленных проблем. Такие ситуации способствуют развитию навыков в обработке или обнаружении данных, относящихся к исследуемой проблеме. Они носят в основном тренировочный характер, в процессе их решения обучающиеся приобретают опыт.

Контроль знаний через анализ конкретных ситуационных задач в сфере профессиональной деятельности выстраивается в двух направлениях:

1. Ролевое разыгрывание конкретной ситуации. В таком случае учебное занятие по ее анализу переходит в ролевую игру, так как обучающиеся заранее изучили ситуацию.

2. Коллективное обсуждение вариантов решения одной и той же ситуации, что существенно углубляет опыт обучающихся, каждый из них имеет возможность ознакомиться с вариантами решения, послушать и взвесить множество их оценок, дополнений, изменений и прийти к собственному решению ситуации.

Метод анализа конкретных ситуаций стимулирует обучающихся к поиску информации в различных источниках, активизирует познавательный интерес, усиливает стремление к приобретению теоретических знаний для получения ответов на поставленные вопросы.

### *Принципы разработки ситуационных задач*

- ситуационная задача носит ярко выраженный практико-ориентированный характер;
- для ситуационной задачи берутся темы, которые привлекают внимание обучающихся;
- ситуационная задача отражает специфику профессиональной сферы деятельности, который вызовет профессиональный интерес;
- ситуационная задача актуальна и представлена в виде реальной ситуации;
- проблема, которая лежит в основе ситуационной задачи понятна обучающему;
- решение ситуационных задач направлено на выявление уровня знания материала и возможности оптимально применить их в процессе решения задачи.

### *Решение ситуационных задач может быть представлено в следующих вариантах*

- решение задач может быть принято устно или письменно, способы задания и решения ситуационных задач могут быть различными;
- предлагается конкретная ситуация, дается несколько вариантов ответов, обучающийся должен выбрать только один – правильный;
- предлагается конкретная ситуация, дается список различных действий, и обучающийся должен выбрать правильные и неправильные ответы из этого списка;
- предлагаются 3-4 варианта правильных действий в конкретной ситуации, обучающийся должен выстроить эти действия по порядку очередности и важности;
- предлагается условие задачи без примеров ответов правильных действий, обучающийся сам ищет выход из сложившейся ситуации.

Применение на учебных занятиях ситуационных задач способствует развитию у обучающихся аналитических способностей, умения находить и эффективно использовать необходимую информации, вырабатывать самостоятельность и инициативность в решениях. Что в свою очередь, обогащает субъектный опыт обучающихся в сфере профессиональной деятельности, способствует формированию компетенций, способности к творческой самостоятельности, повышению познавательной и учебной мотивации.

Оценки текущего контроля успеваемости фиксируются в ведомости текущего контроля успеваемости.

### **Проведение промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)**

Промежуточная аттестация в форме зачета осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в рамках аудиторных занятий, как правило, на последнем практическом (семинарском) занятии.

Промежуточная аттестация в форме экзамена или зачета с оценкой осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в период промежуточной аттестации, установленной календарным учебным графиком.