

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Есауленко Игорь Эдуардович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 02.10.2023 10:28:11  
Уникальный программный ключ:  
691eebef92031be648f0190f1232e41f5

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМЕНИ Н.Н. БУРДЕНКО»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**УТВЕРЖДАЮ**  
**решением цикловой методической**  
**комиссии по координации подготовки**  
**кадров высшей квалификации**  
**протокол № 17 от 06.06. 2022 г**  
**декан ФПК ВК**  
**проф Е.А.Лещева**

Уровень высшего образования  
подготовка кадров высшей  
квалификации

**Рабочая программа дисциплины**  
**«Основы медицинской генетики**  
**и пренатальной диагностики»**  
**для обучающихся по основным профессиональным образовательным**  
**программам высшего образования (программам ординатуры)**  
**по специальности 31.08.01. «Акушерство и гинекология»**

факультет подготовки кадров высшей квалификации  
**курс - 1**  
кафедра – акушерства и гинекологии №2  
всего - **72 часа (2 зачётные единицы)**  
**контактная работа 40 часов**  
практические (клинические) занятия - **36 часов**  
внеаудиторная самостоятельная работа - **32 часа**  
контроль - зачет **4 часа в 2-ом семестре**

Воронеж 2022 г.

## **1. ЦЕЛЬ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ»**

**Цель** освоения дисциплины - формирование у ординаторов системных теоретических знаний по разделам медицинской генетики, овладение практическими навыками диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализу генетической составляющей мультифакториальной патологии, методологией формулирования цитогенетического и молекулярно-генетического диагнозов, принципам лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний, овладение основами проведения и интерпритации результатов пренатального скрининга.

**Задачи:** сформировать у ординаторов универсальные и профессиональные компетенции, соотносящиеся с трудовыми действиями врача акушера-гинеколога, необходимыми умениями и знаниями для осуществления трудовых функций по:

- ✓ проведению обследования беременных и гинекологических больных с целью установления диагноза в амбулаторных и стационарных условиях;
- ✓ назначению, контролю эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии акушерским пациенткам и гинекологическим больным, проводимой в амбулаторных и стационарных условиях;
- ✓ разработке, реализации и контролю эффективности индивидуальных реабилитационных программ для акушерских пациенток и гинекологических больных, проводимых в амбулаторных и стационарных условиях;
- ✓ проведению и контролю эффективности санитарно-противоэпидемических и иных профилактических мероприятий по охране здоровья беременных, родильниц, гинекологических больных, а также членов их семей;
- ✓ ведению санитарно-гигиенического просвещения среди беременных, родильниц, гинекологических больных с целью формирования здорового образа жизни;
- ✓ организационно-управленческой деятельности.

## **2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ «ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ»**

**1.1. Проведение обследования акушерских и гинекологической пациенток с целью установления диагноза в амбулаторных и стационарных условиях с использованием методик**

**медицинской генетики и пренатальной  
диагностики:**

***Знать:***

- ✓ особенности течения и ведения физиологической беременности, родов и послеродового периода;
- ✓ принципы выявления гинекологических заболеваний врачом ультразвуковой диагностики;
- ✓ основы тактики ведения и показания к госпитализации гинекологических больных;
- ✓ основы применения гормональной терапии у гинекологических больных;
- ✓ тактику врача, при выявлении неотложных состояний в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ основы медико-социальной экспертизы в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ основы организации диспансерного наблюдения за беременными и гинекологическими больными и принципы научно обоснованной профилактики осложнений беременности.

✓ ***Уметь:***

- ✓ применять в практической деятельности знания об особенностях течения и ведения физиологической беременности, родов и послеродового периода;
- ✓ применять на практике принципы выявления гинекологических заболеваний врачом ультразвуковой диагностики;
- ✓ основы тактики ведения и показания к госпитализации гинекологических больных;
- ✓ использовать в практической деятельности основы применения гормональной терапии у гинекологических больных;
- ✓ оказывать первую медицинскую помощь, при выявлении неотложных состояний в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ использовать знания основ медико-социальной экспертизы в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ проводить диспансерное наблюдение за беременными и гинекологическими больными и применять принципы научно обоснованной профилактики осложнений беременности.

✓ ***Владеть:***

- ✓ особенностями течения и ведения физиологической беременности, родов и послеродового периода;
- ✓ принципами выявления гинекологических заболеваний врачом ультразвуковой диагностики;
- ✓ основами тактики ведения и показаниями к госпитализации гинекологических больных;
- ✓ основами применения гормональной терапии у гинекологических больных;
- ✓ навыками оказания первой медицинской помощи, при выявлении неотложных состояний в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ знаниями основ медико-социальной экспертизы в акушерско-гинекологической практике;

- ✓ принципами организации диспансерного наблюдения за беременными и гинекологическими больными и принципами научно обоснованной профилактики осложнений беременности.

## **1.2. Назначение, контроль эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии акушерской и гинекологической пациенткам, проводимой в амбулаторных или стационарных условиях с использованием медицинской генетики и пренатальной диагностики:**

### ***Знать:***

- ✓ этиология и патогенез заболеваний, наиболее часто встречающихся в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ классификация и основные характеристики лекарственных средств;
- ✓ порядки оказания и стандарты медицинской помощи, применяемые в акушерско-гинекологической практике, а также на междисциплинарном уровне;
- ✓ фармакодинамика и фармакокинетика лекарственных средств;
- ✓ особенности фармакодинамики и фармакокинетики лекарственных препаратов при беременности, лактации;
- ✓ показания и противопоказания к назначению лекарственных средств у в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ побочные эффекты лекарственных средств;
- ✓ общие принципы оформления рецептурных бланков;
- ✓ принципы организации лечебного питания;
- ✓ принципы неотложной медицинской помощи пациентам при неотложных состояниях, встречающихся в акушерско-гинекологической практике.

### ***Уметь:***

- ✓ оказывать необходимую лечебную помощь беременным и гинекологическим больным;
- ✓ оказывать необходимую лечебную помощь при неотложных состояниях в акушерско-гинекологической практике;
- ✓ проводить с лечебной целью акушерско-гинекологические манипуляции;
- ✓ принимать физиологические роды; назначать медикаментозную терапию беременным и гинекологическим больным, учитывая фармакологию и фармакокинетику лекарственных средств;
- ✓ анализировать действие лекарственных средств по совокупности их фармакологического воздействия;
- ✓ оценивать эффективность и безопасность медикаментозных методов лечения;

- ✓ составлять рецептурные прописи лекарственных средств, а также выписывать рецепты при заболеваниях, патологических процессах и состояниях;
- ✓ использовать основные принципы организации лечебного питания беременным и гинекологическим больным;
- ✓ оказывать экстренную и неотложную медицинскую помощь беременным и гинекологическим больным.

***Владеть:***

- ✓ разработкой плана медикаментозного лечения беременным и гинекологическим пациентам;
- ✓ подбором и назначением медикаментозной терапии беременным и гинекологическим пациентам;
- ✓ лечением распространенных гинекологических заболеваний;
- ✓ родовспоможением при физиологических родах;
- ✓ оказанием экстренной первой врачебной помощи при неотложных состояниях, встречающихся в акушерско-гинекологической практике; ✓ назначением диетотерапии беременным и гинекологическим больным.

**1.3. Разработка, реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для беременных, родильниц и гинекологических пациенток с использованием медицинской генетики и пренатальной диагностики:**

***Знать:***

- ✓ механизм реабилитационного воздействия физиотерапии, лечебной физкультуры, рефлексотерапии, мануальной терапии, массажа и других методов при различных видах акушерской и гинекологической патологии;
- ✓ показания и противопоказания к проведению реабилитационных мероприятий при различных видах акушерской и гинекологической патологии;
- ✓ побочные эффекты реабилитационных мероприятий при различных видах акушерской и гинекологической патологии.

***Уметь:***

- ✓ давать рекомендации по выбору оптимального режима двигательной активности беременной или гинекологической пациентке;
- ✓ давать рекомендации по выбору оптимального пищевого режима для беременной или гинекологической пациентки.

***Владеть:***

- ✓ рекомендациями по выбору оптимального режима двигательной активности беременной или гинекологической пациентке;
- ✓ рекомендациями по выбору оптимального пищевого режима для беременной или гинекологической пациентки.

**1.4. Проведение и контроль эффективности санитарно-противоэпидемических и иных профилактических мероприятий по охране здоровья беременных, родильниц, гинекологических больных, а также членов их семей с использованием медицинской генетики и пренатальной диагностики:**

***Знать:***

- ✓ принципы диспансерного наблюдения беременных и гинекологических больных;
- особенности специфической профилактики у беременных, и родильниц;
- ✓ принципы первичного неонатального скрининга на врожденную патологию.

***Уметь:***

- ✓ проводить мероприятия по снижению гинекологической заболеваемости, за счет повышения качества диагностических мероприятий;
- ✓ проводить диспансерное наблюдение за пациентами с хроническими заболеваниями репродуктивной сферы;
- ✓ проводить мероприятия по раннему выявлению, лечению и профилактике метаболического синдрома у беременных, родильниц, гинекологических больных.

***Владеть:***

- ✓ проведение мероприятий по оздоровлению беременных, родильниц, гинекологических больных, а также членов их семей (рекомендации по правильному питанию, двигательной активности, режиму дня);
- ✓ проведение диспансерного наблюдения за пациентами с хроническими и социально-значимыми заболеваниями;
- ✓ проведение мероприятий по снижению заболеваемости, в том числе ✓ проведение мероприятий по охране репродуктивного здоровья населения.

**1.5. Использование медицинской генетики и пренатальной диагностики**

**для ведение санитарно-гигиенического просвещения среди беременных, родильниц, гинекологических больных с целью формирования здорового образа жизни:**

***Знать:***

- ✓ основные критерии здорового образа жизни и методы его формирования;
- ✓ определение понятия «здоровье», его структуру и содержание, закономерности формирования здорового образа жизни во время беременности и в послеродовом периоде;
- ✓ формы и методы санитарно-гигиенического просвещения среди женского населения;
- ✓ основные гигиенические мероприятия оздоровительного характера, способствующие укреплению здоровья и профилактике возникновения заболеваний;

- ✓ система физического воспитания и физиологическое нормирование двигательной активности подростков, взрослых;
- ✓ теоретические основы рационального питания;
- ✓ принципы лечебно-профилактического питания; нормы физиологических потребностей в пищевых веществах и энергии для различных групп населения, в том числе для беременных и кормящих женщин;
- ✓ роль позитивного медицинского поведения в сохранении и повышении уровня здоровья населения;
- ✓ система физиологического нормирования двигательной активности и питания пациентов, в том числе беременных;
- ✓ требования охраны труда, меры пожарной безопасности, порядок действий при чрезвычайных ситуациях.

**Уметь:**

- ✓ проводить санитарно-гигиеническое просвещение среди населения и медицинского персонала с целью формирования здорового образа жизни;
- ✓ оценивать физическое развитие и функциональное состояние организма;
- ✓ проводить обучение членов семьи принципам здорового образа жизни и отказа от вредных привычек;
- ✓ владеть методами физического воспитания, дифференцированного применения разнообразных средств и форм физической культуры; формировать у населения позитивное медицинское поведение, направленное на сохранение и повышение уровня здоровья.

**Владеть:**

- ✓ ведение санитарно-гигиенического просвещения среди населения и медицинского персонала с целью формирования здорового образа жизни;
- ✓ формирование у граждан мотивации к ведению здорового образа жизни и отказу от вредных привычек;
- ✓ формирование у граждан позитивного поведения, направленного на сохранение и повышение уровня здоровья.

**1.6. Организационно-управленческая деятельность:**

**Знать:**

- 1.6.1. общие вопросы организации медицинской помощи акушерским пациенткам и гинекологическим больным;
- 1.6.2. особенности ведения медицинской документации в акушерскогинекологической практике;
- 1.6.3. критерии оценки качества медицинской помощи;
- 1.6.4. международная классификация болезней;
- 1.6.5. основы законодательства о здравоохранении и нормативные правовые акты, определяющие деятельность медицинских организаций;
- 1.6.6. требования охраны труда, меры пожарной безопасности, порядок действий при чрезвычайных ситуациях.

**Уметь:**

- 1.6.7. оформлять документацию, необходимую для проведения медикосоциальной экспертизы акушерским пациенткам и гинекологическим больным;
- 1.6.8. анализировать качество оказания медицинской помощи;
- 1.6.9. работать в информационно-аналитических системах (Единая государственная информационная система здравоохранения);
- 1.6.10. анализировать качество и эффективность ведения медицинской документации акушерским пациенткам и гинекологическим больным.

**Владеть:**

- 1.6.11. оформление документации, необходимой для проведения медико-социальной экспертизы акушерским пациенткам и гинекологическим больным;
- 1.6.12. проведение экспертизы временной нетрудоспособности акушерских пациентов и гинекологических больных;
- 1.6.13. контроль качества оказания медицинской помощи;
- 1.6.14. ведение учетно-отчетной медицинской документации акушерскогинекологического профиля.

**3. КОМПЕТЕНЦИИ  
ОБУЧАЮЩЕГОСЯ,  
ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ  
ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ  
«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ  
ДИАГНОСТИКИ»**

<b>Универсальные компетенции (УК)</b>	
<b>УК-1</b>	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу.
<b>Профессиональные компетенции</b>	
<b><i>Профилактическая деятельность</i></b>	
<b>ПК-1</b>	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания.

<b>ПК-2</b>	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными.
<i><b>Диагностическая деятельность</b></i>	
<b>ПК-5</b>	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.
<i><b>Лечебная деятельность</b></i>	
<b>ПК-6</b>	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании медицинской помощи в рамках акушерско-гинекологической практики.

**4. СООТВЕТСТВИЕ КОМПЕТЕНЦИЙ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ,  
ФОРМИРУЕМЫХ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ  
ДИСЦИПЛИНЫ «ОСНОВЫ  
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И  
ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ»  
ФУНКЦИЯМ ВРАЧА АКУШЕРА-ГИНЕКОЛОГА.**

Код компетенции и её содержание	Акушерско-гинекологическая помощь					
	Проведение обследования акушерских пациенток и гинекологических больных с целью установления	И назначение, контроль эффективности и безопасности медикаментозной и терапии акушерским пациенткам и гинекологическим больным,	Разработка, реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для акушерских пациенток и гинекологических больных	Проведение и контроль эффективности санитарно-противоэпидемических и иных профилактических мероприятий по охране здоровья беременных, родильниц, гинекологических больных	Ведение санитарно-гигиенического просвещения среди беременных, родильниц, гинекологических больных с целью формирования здорового образа жизни	✓ Организационно-управленческая деятельность.
УК-1		+	+	+	+	+
ПК-1					+	
ПК-2				+		
ПК-5	+					
ПК-6		+				

**5. РАЗДЕЛЫ ДИСЦИПЛИНЫ  
«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ  
ДИАГНОСТИКИ»**

**И МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ С ДИСЦИПЛИНАМИ  
ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ (ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ) ПО  
СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.01 «АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ»**

дисциплина	Темы практических занятий дисциплины	
	Основы медицинской генетики	Основы пренатальной диагностики
Акушерство и гинекология	+	+
Медицина чрезвычайных ситуаций	+	+
Общественное здоровье и здравоохранение	+	+
Педагогика	+	+
Патологическая анатомия	+	+
Патологическая физиология	+	+
Реанимация и интенсивная терапия	+	+
КТГ в акушерской практике	+	+
УЗ диагностика в акушерстве и гинекологии	+	+
Основы эндокринологии в акушерстве и гинекологии	+	+
Основы онкологии в практике акушера-гинеколога	+	+



1	Основы медицинской генетики и пренатального скрининга	-	36	32		72	вопросы для устного собеседования тесты задачи алгоритмы практических навыков
---	--	---	----	----	--	----	--

### 7.1 Учебно-тематическое планирование дисциплины

### 7.2 Тематический план лекций

Лекции на дисциплине не читаются.

### 7.3 Тематический план клинических практических занятий

Сокращения: В – вопросы; Т- тесты; З – задачи; А- алгоритмы выполнения практических навыков

1 и 2 занятия - дистанционные

№	Тема	Компетенции	Содержание	Часы 36	Средства оценивания	Этапы оценивания
					В Т З А	✓ текущий ✓ промежуточный ✓ итоговый
	Введение в генетику. Структурно-функциональная организация наследственного материала. Принципы и методы диагностики наследственных болезней	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	История развития медицинской генетики, ее цели и задачи. Предмет и задачи медицинской генетики. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими дисциплинами. Химическая организация генетического материала. Понятия «генотип» и «фенотип». Генный баланс. Методы исследования в генетике. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.	4	В Т З А	текущий промежуточный

			Цитогенетические методы. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы. Характеристика основных методических приемов.			
2	Медико-генетическое консультирование.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	Основы законодательства и директивные документы, определяющие деятельность медико-генетической службы. Клинико-генеалогический метод. Значение клинико- генеалогического метода в клинической практике.	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>

3	<p>Этиология, особенности патогенеза наследственных заболеваний. Хромосомные болезни</p>	<p>УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6</p>	<p>Мутации как этиологические факторы. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Современная классификация наследственной патологии. Особенности патогенеза наследственных болезней в связи с характером повреждения генетических структур. Типы геномных и хромосомных мутаций. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).</p>	4	<p>В Т З А</p>	<p><b>текущий промежуточный</b></p>
---	--	---	---	---	----------------------------	---

4	Моногенные болезни	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	<p>Понятие моногенного заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций.</p> <p>Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, МартинаБелла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).</p>	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>
5	Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	<p>Понятие врожденного порока и малой аномалии развития.</p> <p>Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Тератогенные факторы. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада.</p> <p>Критические периоды эмбриогенеза.</p> <p>Периконцепционная профилактика. Виды профилактики наследственных</p>	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>

			<p>болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути и формы профилактических мероприятий</p>			
6	<p>Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные болезни).</p>	<p>УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6</p>	<p>Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека. Понятие мультифакториального заболевания. Генетический полиморфизм популяций как основа наследственной предрасположенности. Моногенно и полигенно обусловленная предрасположенность. Экогенетика и фармакогенетические реакции.</p>	4	<p>В Т З А</p>	<p><b>текущий промежуточный</b></p>

7	Основы пренатальной диагностики врожденной патологии плода.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	Основные нормативные документы, регламентирующие работу акушеров –гинекологов, неонатологов, врачей – генетиков (приказы МЗ РФ № 1130 от 01.01.2022 г, № 185 от 22.03.2006 г, № 457 от 28.12.2000 г, № 736 от 03.12.2007 г, № 132 от 02.08.1991 г ).	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>
8	Ультразвуковой этап пренатальной диагностики. Биохимический этап пренатальной диагностики.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	УЗ пренатальный скрининг: его цели и задачи, сроки выполнения. УЗ-маркеры пренатальной патологии. Цели и задачи биохимического этапа пренатального скрининга, сроки и условия его выполнения. Расчет и перерасчет рисков. Показания для дальнейшего обследования.	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>

9	<p>Инвазивная пренатальная диагностика.  Неинвазивный пренатальный тест.  Неонатальный скрининг на генетическую патологию.</p>	<p>УК-1  ПК-1  ПК-2  ПК-5  ПК-6</p>	<p>НИПТ – возможности исследования, условия проведения, показания, противопоказания.  Показания пря инвазивной диагностики.  Основные виды пренатальной диагностики – амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез, амниоцентез. Цели и задачи неонатального скрининга на генетическую патологию, его этапы, сроки и условия его выполнения. Показания для дальнейшего обследования.</p>	4	<p>В  Т  З  А</p>	<p><b>текущий промежуточный</b></p>
10	<p>Итоговое занятие</p>	<p>УК-1  ПК-1  ПК-2  ПК-5  ПК-6</p>	<p>Промежуточная аттестация</p>	4	<p>В  Т  З  А</p>	<p><b>промежуточный итоговый</b></p>

## 7.4 Аудиторная самостоятельная работа

Аудиторная самостоятельная работа ординатора осуществляется под контролем и непосредственном участии преподавателя и определяется в соответствии с темой практического занятия. Учебные задания занятия разработаны в виде тематических проблем (кейсов), а знания приобретаются в результате активной и творческой работы: самостоятельного осуществления целеполагания, сбора необходимой информации, ее анализа с разных точек зрения, выдвижения гипотезы, выводов, заключения, самоконтроля процесса получения знаний и его результатов.

### Пример заданий для аудиторной самостоятельной работы ординатора

#### **ЗАНЯТИЕ: «Неонатальный скрининг на генетическую патологию»**

*Ответить на вопросы по теме занятия:*

1. Какая программа, входящая в состав приоритетного национального проекта «Здоровье» позволяет диагностировать данную патологию на ранней, доклинической стадии?
2. Какие заболевания диагностируются в рамках этой программы?
3. Каковы этапы неонатального скрининга?
4. В какие сроки осуществляется забор крови?
5. Какие дополнительные исследования необходимо провести для подтверждения диагноза, выявленного на 1 этапе неонатального скрининга?
6. Какой тип наследования муковисцедоза и какая вероятность рождения в семье второго больного ребенка?
7. Какой тип наследования фенилкетонурии и какая вероятность рождения в семье второго больного ребенка?
8. Какой тип наследования галактоземии и какая вероятность рождения в семье второго больного ребенка?
9. Какой тип наследования ВГКН и какая вероятность рождения в семье второго больного ребенка?
10. Какой тип наследования врожденного гипотиреоза и какая вероятность рождения в семье второго больного ребенка?

#### **Задание 2.**

*Решите ситуационные задачи*

#### **СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №1**

Врач-генетик приглашен в отделение патологии новорожденных с целью консультирования пациента К. в возрасте 5 дней. Ребенок от 1-й беременности, первых срочных родов. Масса при рождении 3000 г, рост 51 см. При осмотре кожные покровы бледные с сероватым оттенком, сухие, отмечается гиперпигментация белой линии живота и наружных гениталий. Тургор тканей снижен, мышечная гипотония, гипорефлексия. Дыхание поверхностное, ослабленное. Тоны сердца приглушены. Сосет вяло, на 4 сутки жизни появились частые, обильные срыгивания, рвота. Живот при пальпации мягкий, печень +2 см. Стул жидкий, обычной окраски. Отмечается вирусизация наружных гениталий (2 степень по Prader): гипертрофия клитора и частичное сращение больших половых губ (высокая задняя спайка)

Ребенок переведен в отделение реанимации новорожденных для верификации диагноза и определения дальнейшей тактики лечения.

Общий анализ крови: НЬ - 115 г/л, Эр -  $5,0 \times 10^{12}$ /л, Лейк -  $9,5 \times 10^9$ /л; нейтрофилы: п/я - 2%, с/я - 50%; э - 2%, л - 38%, м - 8%.

Биохимический анализ крови: общий белок - 55 г/л, холестерин - 4,7 ммоль/л, глюкоза - 4,4 ммоль/л, натрий - 127,0 ммоль/л, калий - 6,5 ммоль/л.

Результаты I этапа неонатального скрининга: ФА - 1,2 мг%, ТТГ - 18 мкМЕ/л, ИРТ - 29 нг/мл, 17-ОПГ - 115 ммоль/л, ГАЛ - 312 нмоль/л.

### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №2

Ребенок Т. поступил в реанимационное отделение детской клинической больницы на 10 сутки жизни с жалобами на сухой кашель, одышку, субфебрильную температуру, снижение аппетита, слабость.

При обследовании в отделении была диагностирована левосторонняя нижнедолевая пневмония, ДН 1-2.

Результаты I этапа неонатального скрининга: ФА - 0,9 мг%, ТТГ - 8 мкМЕ/л, ИРТ - 186 нг/мл, 17-ОПГ - 15 ммоль/л, ГАЛ - 112 нмоль/л.

### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №3

В МГК по направлению окулиста с диагнозом «Катаракта обоих глаз» обратились родители ребенка 3-х месяцев. Родители здоровы, состоят в кровнородственном браке, матери 24 года, отцу 25 лет, Ребенок от третьей беременности, третьих срочных родов. Вес при рождении 3570 г, рост 53 см. Из роддома девочка выписана на 6 сутки. Раннее развитие ребенка с задержкой. С рождения отмечались частые срыгивания, рвота, неустойчивый стул, плохая прибавка в весе, желтуха новорожденных до 2-х месяцев. Наблюдается у невропатолога с диагнозом перинатальное поражение ЦНС. Показатели физического развития: рост 55 см, вес 4900 г, телосложение пропорциональное, кожные покровы бледные, подкожно-жировой слой истончен. Печень выступает из под реберной дуги на 3 см. Стул неустойчивый. Генеалогический анамнез: двое старших родных братьев пробанда умерли в возрасте 1 месяца, предположительно причиной смерти в обоих случаях стала печеночная недостаточность, сепсис (от вскрытия умерших детей родители отказались).

### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №4

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, имеющая больную дочь 3-х лет, для уточнения диагноза и прогноза. Девочка родилась от 4-й, нормально протекавшей беременности. Роды 2-е физиологические. Родители здоровы, на момент рождения пробанда матери 20 лет, отцу 31 год. Вес при рождении 3200 г, рост 52 см. Из родильного дома девочка выписана по настоянию матери на 3 сутки жизни. Период новорожденности протекал без особенностей, находилась на грудном вскармливании до 10 месяцев. В возрасте 4 месяцев ребенок стал вялым, перестал интересоваться игрушками, реагировать на мать. В 9 месяцев на фоне ОРЗ с субфебрильной температурой наблюдался приступ генерализованных тонико-клонических судорог продолжительностью до 2-х минут. Девочка осмотрена невропатологом, получала лечение фенобарбиталом. Приступ повторился через 3 месяца. В связи с выраженной задержкой статико-моторного развития направлена на консультацию в МГК. При осмотре правильного телосложения, кожные покровы бледные, на щеках диатезные высыпания, волосы светлые, глаза бледно-голубые. Печень и селезенка не увеличены. Мать обращает внимание на специфический запах мочи у ребенка. Отмечается значительное отставание психо-речевого и моторного развития, мышечная гипотония.

## СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №5

В МГК для уточнения диагноза обратились родители ребенка 11 месяцев. Беременность и роды – без особенностей, масса при рождении 3900гр., длина 54 см., оценка по Апгар- 7 баллов. В выписке из родильного дома имеется информация о позднем отхождении мекония, медленной эпителизации пупочной ранки, пупочной грыже, пролонгированной желтухе. С рождения мать отмечает отечность лица, сухость и шелушение кожи, низкий голос, склонность к запорам. В последующем наблюдались вялость, снижение аппетита, затруднение при глотании, плохая прибавка массы тела, мышечная гипотония. Голову начала держать в 6 месяцев, сидеть в 10 месяцев, не ходит, первые зубы в 11 месяцев.

При осмотре в 11 мес. рост - 69 см., вес - 7900 гр., диспропорционального телосложения. Кожные покровы бледные, сухие. Тургор тканей снижен. Отмечается мышечная гипотония, гипотермия кистей и стоп. Глазные щели узкие, веки отечные, рот полуоткрыт, макроглоссия. Волосы тусклые, ногти ломкие. Голос грубый, низкий. Большой родничок открыт. Аускультативно дыхание проводится во все отделы легких, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца приглушены, ЧСС-60 в мин. Живот увеличен в размерах, ассиметричен, визуализируется выпячивание в области пупка. Печень и селезенка не пальпируются. Стул 1 раз в 4-5 дней, после клизмы. Диурез в норме. В медицинской карте ребенка отметка о заборе крови на наследственные заболевания не обнаружена.

### ОТВЕТЫ НА ЗАДАЧИ.

#### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №1

Адреногенитальный синдром. Дефицит 21-гидроксилазы, сольтертяющая форм

#### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №2

Муковисцедоз, легочная форма.

#### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №3

Галактоземия.

#### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №4

Фенилкетонурия.

#### СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА №5

Врожденный гипотиреоз, тяжелая форма.

### Задание 3.

*Ответить на тестовые задания:*

1. Забор крови на наследственные заболевания у доношенных новорожденных осуществляется на

- 1) 1 сутки
- 2) 3 сутки
- 3) 4 сутки
- 4) 7 сутки
- 5) 11 сутки

2. Профилактика повторного рождения в семье ребенка больного фенилкетонурией не включает

- 1) ДНК- диагностика мутаций у имеющегося больного ребенка и родителей
  - 2) инвазивная пренатальная диагностика в сроке 10-13 недель беременности с проведением прямой ДНК – диагностики в случае обнаружения мутаций у уже имеющегося больного ребенка и родителей
  - 3) инвазивная пренатальная диагностика в сроке 10-13 недель беременности с проведением косвенной ДНК – диагностики в случае не обнаружения мутаций у уже имеющегося больного ребенка и родителей
  - 4) УЗИ плода в 12 недель беременности
3. Забор крови на наследственные заболевания у недоношенных новорожденных осуществляется на:
- 1) 1 сутки
  - 2) 3 сутки
  - 3) 4 сутки
  - 4) 7 сутки
  - 5) 11 сутки
4. Вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих ребенка, страдающего муковисцидозом, составляет
- 1) 75%
  - 2) 50%
  - 3) 25%
  - 4) близко к 0%
5. Популяционная частота фенилкетонурии в европейских популяциях составляет
- 1) 1: 700
  - 2) 1: 1000
  - 3) 1: 2000
  - 4) 1: 4000
  - 5) 1: 10 000
6. Дефицит какого фермента наблюдается при АГС:
- 1) 20-десмолаза
  - 2) глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа
  - 3) 21- гидроксилаза
  - 4) фенилаланингидроксилаза
  - 5) креатининфосфокиназа
7. Адреногенитальный синдром еще называют
- 1) острая надпочечниковая недостаточность
  - 2) хроническая надпочечниковая недостаточность
  - 3) врожденная гиперплазия коры надпочечников
  - 4) синдром Иценко-Кушинга
  - 5) болезнь Аддисона
8. Лечение врожденного гипотиреоза заключается в
- 1) коррекции водно-электролитного баланса
  - 2) пожизненной коррекции гормонального статуса препаратами левотироксина
  - 3) проведении пластической операции с целью коррекции пола
  - 4) диетотерапии с ограничением/исключением молока
  - 5) диетотерапии с ограничением естественного белка и введением гидролизатов белка
9. Основным способом лечения фенилкетонурии является
- 1) диетотерапия с исключением фруктов
  - 2) диетотерапия с ограничением/исключением молока
  - 3) диетотерапия с ограничением сахара
  - 4) диетотерапия с исключением животного белка
  - 5) диетотерапия с ограничением естественного белка и введением гидролизатов

белка

10. Какая из нижеперечисленных патологий не входит в неонатальный скрининг:

- 1) адреногенитальный синдром
- 2) синдром Дауна
- 3) фенилкетонурия
- 4) галактоземия
- 5) муковисцидоз
- 6) врожденный гипотиреоз

ОТВЕТЫ

1-3	3-4	5-5	7-3	9-5
2-4	4-3	6-3	8-2	10-2

### 7.5 Тематический план внеаудиторной самостоятельной работы

Сокращения: В – вопросы; Т- тесты; З – задачи; А- алгоритмы выполнения практических навыков; Р- рефераты

№	Тема	Компетенции	Содержание	Часы	Средства оценивания	Этапы оценивания
					В Т З А	✓ текущий ✓ промежуточный ✓ итоговый
				32		
	Введение в генетику. Структурно-функциональная организация наследственного материала. Принципы и методы диагностики наследственных болезней	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	История развития медицинской генетики, ее цели и задачи. Предмет и задачи медицинской генетики. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими дисциплинами. Химическая организация генетического материала. Понятия «генотип» и «фенотип». Генный баланс. Методы исследования в генетике. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Цитогенетические методы. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы. Характеристика основных методических приемов.	4	В Т З А	текущий промежуточный

2	Медико-генетическое консультирование.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	Основы законодательства и директивные документы, определяющие деятельность медико-генетической службы. Клинико-генеалогический метод. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике.	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>
3	Этиология, особенности патогенеза наследственных заболеваний. Хромосомные болезни	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	Мутации как этиологические факторы. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Современная классификация наследственной патологии. Особенности патогенеза наследственных болезней в связи с характером повреждения генетических структур. Типы геномных и хромосомных мутаций. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>

			структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).			
4	Моногенные болезни	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	<p>Понятие моногенного заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций.</p> <p>Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, МартинаБелла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика).</p>	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>

5	<p>Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы. Профилактика наследственной и врожденной патологии.</p>	<p>УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6</p>	<p>Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Тератогенные факторы. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Критические периоды эмбриогенеза. Периконцепционная профилактика. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути и формы профилактических мероприятий</p>	4	<p>В Т З А</p>	<p><b>текущий промежуточный</b></p>
---	---	---	--	---	----------------------------	---

6	Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные болезни).	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека. Понятие мультифакториального заболевания. Генетический полиморфизм популяций как основа наследственной предрасположенности. Моногенно и полигенно обусловленная предрасположенность. Экогенетика и фармакогенетические реакции.	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>
7	Основы пренатальной диагностики врожденной патологии плода.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	Основные нормативные документы, регламентирующие работу акушеров –гинекологов, неонатологов, врачей – генетиков (приказы МЗ РФ № 1130 от 01.01.2022 г, № 185 от 22.03.2006 г, № 457 от 28.12.2000 г, № 736 от 03.12.2007 г, № 132 от 02.08.1991 г ).	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>

8	Ультразвуковой этап пренатальной диагностики. Биохимический этап пренатальной диагностики.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	УЗ пренатальный скрининг: его цели и задачи, сроки выполнения. УЗ-маркеры пренатальной патологии. Цели и задачи биохимического этапа пренатального скрининга, сроки и условия его выполнения. Расчет и перерасчет рисков. Показания для дальнейшего обследования.	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>
9	Инвазивная пренатальная диагностика. Неинвазивный пренатальный тест. Неонатальный скрининг на генетическую патологию.	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	НИПТ – возможности исследования, условия проведения, показания, противопоказания. Показания при инвазивной диагностике. Основные виды пренатальной диагностики – амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез, амниоцентез. Цели и задачи неонатального скрининга на генетическую патологию, его этапы, сроки и условия его выполнения. Показания для дальнейшего обследования.	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный</b>

10	ЗАЧЕТ	УК-1 ПК-1 ПК-2 ПК-5 ПК-6	ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ	4	В Т З А	<b>текущий промежуточный итоговый</b>
----	-------	--------------------------------------	-----------------------------	---	------------------	---

## **8. РЕФЕРАТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

### **«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ»**

1. Современные методы молекулярной и биохимической диагностики наследственных болезней.
2. Международный проект «Геном человека».
3. Механизмы мутагенеза.
4. Антимутагены.
5. Генетика мультифакториальных заболеваний.
6. Неонатальный скрининг.
7. Дифференциальная диагностика ферментопатий.
8. Митохондриальные болезни.
9. Онкогенетика.
10. Иммуногенетика.
11. Экогенетика.
12. Фармакогенетика.
13. Этические проблемы медицинской генетики.
14. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
15. Генная терапия.
16. Клонирование.
17. Геномика – медицине.
18. Болезни геномного импринтинга.
19. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
20. Вспомогательные репродуктивные технологии.

## **9. ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ»**

Врач-акушер-гинеколог должен владеть следующими знаниями и практическими навыками с применением методов медицинской генетики.

1. Знать структурно-функциональную организацию наследственного материала и его уровни: генный, хромосомный, геномный.
2. Знать современные представления о геноме человека, кариотипе, механизмах поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клеток и организмов.
3. Знать генетический код как способ записи наследственной информации, его свойства; - взаимосвязь между геном и признаком,
4. Знать механизмы возникновения мутаций, их классификацию, медицинское и эволюционное значение мутаций.
5. Знать роль наследственности в определении здоровья и патологии.
6. Знать особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов - значение и основы клинико-генеалогического метода для диагностики наследственной патологии, типы наследования заболеваний и признаков у человека.

7. Знать область применения цитогенетических методов; сущность, виды, возможности цитогенетического метода в диагностике наследственных болезней.
8. Знать общую характеристику хромосомной патологии, показания для цитогенетического исследования и необходимости дополнительных специальных методов обследования больного; общие проблемы профилактики, лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией.
9. Знать принципы биохимической диагностики, методы, используемые для диагностики дефектов обмена, показания к исследованию.
10. Знать принципы молекулярно-генетической диагностики, ее возможности и ограничения.
11. Знать общие вопросы этиологии, патогенеза, клиники, методы лечения и профилактики моногенных заболеваний.
12. Знать общую характеристику болезней с наследственным предрасположением, принципы реализации наследственной предрасположенности.
13. Знать принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования, показания для направления на консультацию.
14. Знать принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания; - массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу.
15. Уметь правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
16. Уметь обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты.
17. Уметь собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, проанализировать наследование заболевания или признака в семье.
18. Уметь сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы.
19. Уметь выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
20. Уметь обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование.

**9. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО  
ДИСЦИПЛИНЕ  
«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ  
ДИАГНОСТИКИ»**

Фонд оценочных средств (ФОС) помимо выполнения оценочных функций характеризует в том числе и образовательный уровень университета.

Качество фонда оценочных средств является показателем образовательного потенциала кафедр, реализующих образовательный процесс по соответствующим специальностям ординатуры.

ФОС текущего контроля используется для оперативного и регулярного управления учебной деятельностью ординаторов (в том числе самостоятельной). В условиях рейтинговой системы контроля результаты текущего оценивания ординатора используются как показатель его текущего рейтинга.

ФОС промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине предназначен для оценки степени достижения запланированных результатов обучения по завершению изучения дисциплины в установленной учебным планом форме - экзамена.

Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине «Акушерство и гинекология» утвержден на заседании кафедры акушерства и гинекологии №2 (протокол №8 от 23.04.2017 года) и соответствует Положению о фонде оценочных средств для текущей, промежуточной и государственной итоговой аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры в Федеральном Государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Воронежский Государственный медицинский университет имени Н.Н. Бурденко» Министерства Здравоохранения Российской Федерации (приказ ректора от 23.12.2016 № 927).

## **11. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ ОРДИНАТОРА (УРОВНЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ) НА ОСНОВЕ БАЛЛЬНОРЕЙТИНГОВОЙ СИСТЕМЫ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ**

Расчет знаний рейтинга ординатора разработан на основании Положения о балльно-рейтинговой системе оценки знаний обучающихся по образовательным программам подготовки кадров высшей квалификации – ординатура в ФГБОУ ВО ВГМУ имени Н.Н. Бурденко Минздрава России (приказ ректора от 29.04.2022 № 294).

## **12. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ «ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ»**

### **12.1 Характеристика особенностей технологий обучения в Университете**

Освоение образовательных программ проводится с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий. Для этого создана и функционирует электронная информационно образовательная среда (ЭИОС), включающая в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы. ЭИОС обеспечивает освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся.

## **12.2 Особенности работы обучающегося по освоению дисциплины «основы медицинской генетики и пренатальной диагностики плода»**

Обучающиеся при изучении учебной дисциплины используют образовательный контент, а также методические указания по проведению определенных видов занятий, рекомендации и пособия по данной дисциплине по работе с ним, разработанные профессорско-преподавательским составом (ППС) кафедр.

Успешное усвоение учебной дисциплины «Акушерство и гинекология» предполагает активное, творческое участие обучающегося на всех этапах ее освоения путем планомерной работы.

Обучающийся должен активно участвовать в выполнении видов практических работ, определенных для данной дисциплины. Проводимые на практических занятиях различных тестирований дают возможность непосредственно понять алгоритм применения теоретических знаний, излагаемых на лекциях и в учебниках. В этой связи при проработке лекционного материала обучающиеся должны иметь в виду, что в лекциях раскрываются наиболее значимые вопросы учебного материала. Остальные осваиваются обучающимися в ходе других видов занятий и самостоятельной работы над учебным материалом. Следует иметь в виду, что все разделы и темы дисциплины «Акушерство и гинекология» представлены в дидактически проработанной последовательности, что предусматривает логическую стройность курса и продуманную систему усвоения обучающимися учебного материала, поэтому нельзя приступать к изучению последующих тем (разделов), не усвоив предыдущих.

## **12.3. Методические указания для обучающихся по организации самостоятельной работы в процессе освоения дисциплины «основы медицинской генетики и пренатальной диагностики плода»**

<b>№</b>	<b>вид работы</b>	<b>контроль выполнения работы</b>
<b>1.</b>	✓ подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе); ✓ заполнение дневника по аудиторной самостоятельной работе	✓ собеседование ✓ проверка дневника по аудиторной самостоятельной работе
<b>2.</b>	✓ работа с учебной и научной литературой	✓ собеседование

3.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ ознакомление с видеоматериалами электронных ресурсов;</li> <li>✓ решение заданий, размещенных на электронной платформе Moodle</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ собеседование</li> <li>✓ проверка решений заданий, размещенных на электронной платформе Moodle</li> </ul>
4.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с тематическим планом внеаудиторной самостоятельной работы</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ тестирование</li> <li>✓ решение задач</li> </ul>
5.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ подготовка и написание рефератов, докладов на заданные темы</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ проверка рефератов, докладов</li> </ul>
6.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ выполнение индивидуальных домашних заданий, решение клинических задач, перевод</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ собеседование</li> <li>✓ проверка заданий</li> <li>✓ клинические разборы</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>текстов, проведение расчетов, подготовка клинических разборов</li> </ul>	
7.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ участие в научно-исследовательской работе кафедры</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ доклады</li> <li>✓ публикаций</li> </ul>
8.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ участие в научно-практических конференциях, семинарах</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ предоставление сертификатов участникам</li> </ul>
9.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ работа с тестами и вопросами и задачами для самопроверки</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ тестирование</li> <li>✓ собеседование</li> </ul>
10.	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ подготовка ко всем видам контрольных испытаний</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ тестирование</li> <li>✓ собеседование</li> </ul>

**12.4. Методические указания для обучающихся по подготовке к занятиям по дисциплине  
«основы медицинской генетики и пренатальной диагностики»**

Занятия практического типа предназначены для расширения и углубления знаний обучающихся по учебной дисциплине, формирования умений и компетенций, предусмотренных стандартом. В их ходе обучающимися реализуется верификационная функция степени усвоения учебного материала, они приобретают умения вести научную дискуссию. Кроме того, целью занятий является: проверка уровня понимания обучающимися вопросов, рассмотренных на лекциях и в учебной литературе, степени и качества усвоения обучающимися программного материала; формирование и развитие умений, навыков применения теоретических знаний в реальной практике решения задач,

анализа профессионально-прикладных ситуаций; восполнение пробелов в пройденной теоретической части курса и оказания помощи в его освоении.

Обучающийся должен изучить основную литературу по теме занятия, и, желательно, источники из списка дополнительной литературы, используемые для расширения объема знаний по теме (разделу), интернет-ресурсы.

### **13. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ «ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ»**

#### **13.1. ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА.**

- 1 Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А. Клиническая генетика - 4-е изд., доп. и перераб. М., ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Ньюссбаум Р. Л. Медицинская генетика : учеб. пособие / Р. Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П.Бочкова, пер. с англ. А. Ш. Латыпова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.
3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. Учеб. для студентов мед. вузов., М., Медицина, 2013.
4. Свердлов Е.Д. Взгляд на жизнь через окно генома : курс лекций : в т. Т. 1 : Очерки структурной молекулярной генетики. 2009.

#### **13.2 ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА.**

1. Гайнутдинов Игорь Константинович. Медицинская генетика : учебник / Гайнутдинов И.К., Юровская Элеонора Дмитриевна. — М. : Дашков и К, 2008. — 334, [1] с. : ил
2. Джонс Кеннет Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас-справочник / Джонс Кеннет Л.; Азов А.Г. [и др.] (пер. с англ.); Азов А.Г. (ред. пер.). — М. : Практика, 2011. — XIX, 997, [1] с. : ил., портр. — Пер. изд.: Smith's recognizable patterns of human malformation / Jones Kenneth Lyons. — 6th ed. [Amsterdam] : Elsevier, cop. 2006. Библиогр. в конце гл. Предм. указ.: с. 984-[998].
3. Козлова Светлана Ивановна. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование : атлас-справочник : учебное пособие / Козлова С.И., Демикова Наталия Сергеевна. — 3-е изд., перераб. и доп. — М. : Товарищество науч. изд. КМК : Авт. акад., 2017. — 447 с. : ил., табл.
4. Ньюссбаум Роберт Л. Медицинская генетика : 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая / Ньюссбаум Роберт Л., Мак-Иннес Родерик Р., Виллард Хантингтон Ф.; Латыпов А.Ш.
5. Притчард Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика / Притчард Дориан Дж., Корф Брюс Р.; Акад. Бочков Н.П. (пер. с англ., ред.). — М. : ГЭОТАР-Медиа", 2009. — 196 с. : ил. — Пер. изд. : Medical genetics at a Glance / Pritchard Dorian J. 2d ed. Oxford : Blackwell, cop. 2008.9-620.
6. Спейчер М.Р., С.Е. Антоноракис, А.Г. Мотулски Генетика человека по Фогелю и Мотулски: 4 изд, Издательство Н-Л СПб, 2013.

#### **13.3. МЕДИЦИНСКИЕ РЕСУРСЫ РУССКОЯЗЫЧНОГО ИНТЕРНЕТА**

1. Электронно-библиотечная система "Консультант студента"—  
<http://www.studmedlib.ru/>
2. Электронно-библиотечная система "Консультант врача" - <http://www.rosmedlib.ru/>
3. База данных "MedlineWithFulltext" на платформе EBSCOHOST<http://www.search.ebscohost.com/>
4. Электронно-библиотечная система «Book-up» - <http://www.books-up.ru/>

5. Электронно-библиотечная система издательства «Лань» - <http://www.e.lanbook.com/>
6. Электронно-библиотечная система «Айбукс» - <http://www.ibooks.ru/>
7. Справочно-библиографическая база данных «Аналитическая роспись российских медицинских журналов «MedArt» <http://www.medart.komlog.ru/>
8. Электронная библиотека ВГМУ им. Н.Н. Бурденко – <http://www.lib.vrngmu.ru/>
9. Интернет-сайты, рекомендованные для непрерывного медицинского образования:
  - Портал непрерывного и медицинского образования врачей <https://edu.rosminzdrav.ru/>
  - Координационный совет по развитию непрерывного медицинского и фармацевтического образования <http://www.sovetnmo.ru/>
10. Межрегиональная ассоциация микробиологов и клинических иммунологов (МАКМАХ) – <http://www.antibiotic.ru/>
11. Всероссийская Образовательная Интернет-Программа для Врачей – <http://internist.ru/>
12. Общероссийская общественная организация «Российское научное медицинское общество терапевтов» – <http://www.rnmot.ru/>
13. Международный медицинский портал для врачей <http://www.univadis.ru/>
14. Медицинский видеопортал <http://www.med-edu.ru/>
15. Медицинский информационно-образовательный портал для врачей <https://mirvracha.ru/>
16. Образовательный ресурс для врачей по сахарному диабету <http://www.eunidiaacademia.ru/>
17. [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov) – сайт Национального центра биотехнологических исследований США, он-лайн версия Атласа менделирующих признаков В.МакКьюсика (ОМІМ); [www.medline.ru](http://www.medline.ru) – крупнейший сборник статей по медицинской и биологической тематике; [www.rmj.ru](http://www.rmj.ru) – интернет-версия русского медицинского журнала; [www.google.ru](http://www.google.ru) – поиск литературы по биологическим и медицинским наукам; [www.ebio.ru/index](http://www.ebio.ru/index) [www.medbio-kgmu.ru](http://www.medbio-kgmu.ru) Ключевые слова для поиска информации: электронные учебники и лекции по медицинской генетике, элементы большой науки, новости науки, наука и жизнь, информнаука, в мире науки.

#### **13.4 ПЕРЕЧЕНЬ ОТЕЧЕСТВЕННЫХ ЖУРНАЛОВ**

1. «Акушерство и гинекология»
2. “Вопросы акушерства, гинекологии, и перинатологии”
3. “Журнал Акушерства и женских болезней”
4. “Опухоли женской репродуктивной системы”
5. “Перинатология, психология и психология родителей”
6. Проблемы женского здоровья”
7. “Российский вестник акушера-гинеколога”
8. “Российский вестник перинатологии и педиатрии”
9. “Санитарно- правовые нормы и гигиенические нормативы по СО”
10. ”Системный анализ и управление в биомедицинских системах”
11. “Справочник акушера-гинеколога”

**14. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ  
«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ И ПРЕНАТАЛЬНОЙ  
ДИАГНОСТИКИ»**

«

<b>Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы</b>	<b>Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы</b>
г. Воронеж ул.Остужева 29 БУЗ ВО ГКБСМП № 10 (роддом) учебная комната № 1	1. Акушерские щипцы 2. Зеркала гинекологические 3. Набор инструмента для плодоразрушающих операций
г. Воронеж ул. Остужева 29 БУЗ ВО ГКБСМП № 10 (роддом) учебная комната № 2	4. Интерактивная доска 5. Инфузомат.
г. Воронеж ул. Остужева 29 БУЗ ВО ГКБСМП № 10 (роддом) учебная комната № 3	6. Компьютер (с набором видеофильмов по акушерству и гинекологии) 7. Кресло гинекологическое
г. Воронеж ул. Остужева 29 БУЗ ВО ГКБСМП № 10 (роддом) учебная комната для самостоятельной работы	8. Кушетка медицинская смотровая 9. Микроскоп 10. Многофункциональный аппарат (принтер,сканер копир)
г. Воронеж ул. Остужева 29 БУЗ ВО ГКБСМП № 10 (роддом) актовый зал	11. Муляж вакуумэкстрактора плода 12. Муляж матки 13. Муляж новорожденного
г .Воронеж проспект Патриотов 23 БУЗ ВО ГКБСМП № 1 учебная комната	14. Мультимедийное оборудование для чтения лекции, презентаций 15. Набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий
г .Воронеж проспект Патриотов 23 БУЗ ВО ГКБСМП № 1 актовый зал	16. Ноутбук. 17. Оборудование для: - Ультразвуковой диагностики - Рентгенологической диагностики
г .Воронеж ул Пдехановская 66 БУЗ ВО ВГКБ № 3 учебная комната	- КТГ плода 18. Покровные стекла 19. Предметные стекла
г .Воронеж ул Пдехановская 66 БУЗ ВО ВГКБ № 3 актовый зал	20. Прибор для выслушивания сердцебиения плода. 21. Расширители одноразовые
г .Воронеж проспект Труда 38 КГБУЗ ВКРД № 3 учебная комната	22. Ростомер. 23. Секундомер.
г .Воронеж проспект Труда 38 КГБУЗ ВКРД № 3 актовый зал	24. Скальпель одноразовый стерильный. 25. Скарификатор одноразовый
г .Воронеж ул К.Маркса 36 БУЗ ВО ВГКП №1 женская консультация учебная комната	26. Станция фетального мониторинга Hantli 27. Стетоскоп акушерский
г .Воронеж ул К.Маркса 36 БУЗ ВО ВГКП №1 женская консультация актовый зал	28. Стетоскоп. 29. Стетофонендоскоп. 30. Стол ученический 2-х местный.
	31. Стул ученический.
	32. Тазомер 33. Термометр. 34. Тест-системы для экспресс-диагностики различных антигенов.
	35. Тонометр. 36. Тренажер диагностики заболеваний молочной железы. «Медиус».

	<p>37. Тренажер акушерских состояний и патологии родов «SIMONE»</p> <p>38. Тренажер диагностики заболеваний молочной железы. 3B ScientificGmbH.</p> <p>39. Тренажер катетеризации женского мочевого пузыря. Nasco.</p> <p>40. Тренажер отработки навыков извлечения инородных тел из дыхательных путей взрослого. «Подавившийся Чарли» Laerdal.</p> <p>41. Тренажер реанимации взрослого с имитатором аритмии. AirwayLarry «CRiSis» Nasco.</p> <p>42. Фантом женский таз</p> <p>43. Фантом женский таз уменьшенный</p> <p>44. Фонендоскоп</p> <p>45. Хирургический, микрохирургический инструментарий.</p> <p>46. Центрифуга лабораторная.</p> <p>47. Штатив для длительных инфузионных вливаний.</p> <p>48. Экспресс-анализатор кардиомаркеров портативный.</p> <p>49. Электрокардиограф.</p>

**Разработчики:**

доцент кафедры акушерств и гинекологии №2, кандидат мед. наук, доцент Н.В.Хороших;

**Рецензенты:**

Зав. кафедрой акушерства и гинекологии №1 доктор мед. наук, профессор И.Н.Коротких;

Врач БУЗ ВО ГКБСМП №10 доктор мед. наук, профессор Н.Н.Минаев.

Программа обсуждена на заседании кафедры акушерства и гинекологии № 2 «28» мая 2022 г., протокол №11.



