

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого»
Институт медицинского образования
Кафедра педиатрии

«Утверждаю»

Директор института

медицинского образования

Вебер В.Р.

2022г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины (модуля)

Неврология, медгенетика, нейрохирургия
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА
по специальности 31.05.01 – Лечебное дело
по направленность (профиль) Лечебное дело

Согласовано:

Начальник отдела обеспечения
деятельности ИМО

Богдасова И.В.

«28» 06 2022г.

Зав. выпускающей кафедрой
внутренних болезней

Вебер В.Р.

«28» 06 2022г.

Разработали:

доцент Сеченева Л.В.

«24» 06 2022г.

Принято

на заседании кафедры педиатрии

Протокол № 8 от «27» 06 2022г

И.о. зав. кафедрой педиатрии

Ларина Н.Г.

«27» 06 2022г.

1 Цели и задачи изучения элемента учебной дисциплины (модуля) (ЭУД):

1.1 Цель освоения ЭУД - формирование у студентов системы компетенций для усвоения теоретических основ современных представлений в области клинической медицинской генетики, основных заболеваний, обусловленных врожденными и наследственными причинами, развитие аналитического профессионального мышления в постановке диагноза, назначения лечения, реабилитации и проведения профилактических мероприятий, соответствующих современным национальным и мировым стандартам.

1.2 Задачи ЭУД:

1) Формирование у студентов знаний:

- а) об организации генетической информации у человека, ее реализации в постнатальном онтогенезе человека, о наследственности и патологии;
- б) о семиотике наследственных заболеваний у человека,
- в) об особенностях клинического проявления, дифференциальной диагностики, лечения, реабилитации и профилактики наследственных заболеваний

2) Формирование умений:

- а) общеклинического обследования пациентов (осмотр, опрос, пальпация, перкуссия, аускультация);
- б) специальных медико-генетических методов (составление родословной, клинко-генеалогический анализ для определения типа наследования болезней, расчета риска появления больных потомков).

На основании анамнестических и лабораторных данных, объективного исследования сформулировать предварительный диагноз; оказать необходимую врачебную помощь (в том числе реализовать методы пренатальной (дородовой) диагностики с целью ранней профилактики рождения детей с врожденными и наследственными заболеваниями).

Проводить санитарно-просветительскую работу среди населения по вопросам медико-социальной коррекции (абилитации и реабилитации лиц с врожденными и наследственными заболеваниями), прогноза здоровья потомков

1 Место ЭУД в структуре ОПОП

Элемент учебной дисциплины (модуля) относится к обязательной части блока Б1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы направления подготовки 31.05.01 «Лечебное дело и направленности (профилю) Лечебное дело (далее – ОПОП). В качестве входных требований выступают сформированные ранее компетенции обучающихся, приобретенные ими в рамках следующих модулей, практик: биология, биохимия, анатомия человека, нормальная физиология, патофизиология, клиническая патофизиология и др. Освоение учебного элемента модуля является компетентностным ресурсом для дальнейшего изучения следующих модулей, практик: педиатрия, акушерство и гинекология, факультетская терапия, госпитальная терапия и эндокринология и др.

2 Требования к результатам освоения ЭУД

Перечень компетенций, которые формируются в процессе освоения учебной дисциплины (модуля):

Общепрофессиональные компетенции (ОПК):

ОПК – 4 – способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза;

ОПК – 7 - способен назначать лечение и осуществлять контроль за его эффективностью и безопасностью;

ОПК – 8 - способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность;

Профессиональные компетенции (ПК):

ПК-4 - способен к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;

ПК-5 - способен к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра;

ПК-7 - способен к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами.

Результаты освоения ЭУД:

Код и наименование компетенции	Результаты освоения учебной дисциплины (индикаторы достижения компетенций)		
	Знать	Уметь	Владеть
ОПК-4 Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза	-физические и биофизические основы функционирования медицинской аппаратуры; -устройство и назначение медицинской аппаратуры для диагностики и лечебных воздействий; -современные тенденции развития медицинской техники -токсические эффекты	-обследовать пациента с целью установления диагноза врожденного или наследственного заболевания; -применять действующие стандарты и техническую документацию в области медико-технического обеспечения; -назначать лечения по показаниям, в соответствии с установленным диагнозом у пациента	-основами методологии использования приборов и систем для оценки физиологических показателей организма; -основами методологии использования аппаратуры для лечебных воздействий и аппаратуры для замещения функций организма

ОПК-8 Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации и абилитации инвалидов, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность	-принципы экспертизы временной и стойкой нетрудоспособности пациентов с врожденными и наследственными заболеваниями -условия признания пациента инвалидом -принципы медицинской реабилитации -принципы составления индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов в соответствии с клиническим диагнозом и степенью утраты трудовых функций самообслуживания	-выявлять наличие признаков временной и стойкой утраты нетрудоспособности -определять сроки нетрудоспособности, вид лечебно-охранительного режима -оформлять медицинскую документацию по вопросам экспертизы временной или стойкой утраты трудоспособности -проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность -обосновывать назначения адекватного лечения средствами медицинской реабилитации	-реализацией и осуществлением контроля эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов
ПК-4 Способен к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого- анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	-понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней, основные понятия общей нозологии; -функциональные системы организма человека, их регуляция и саморегуляция при воздействии с внешней средой в норме и патологии; -структурные и функциональные основы болезней и патологических процессов, причины, основные механизмы развития	-проводить первичный осмотр пациентов, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики заболеваний внутренних органов для выявления патологии	-навыками анализа жалоб, анамнеза, данных осмотра и дополнительных методов исследования для диагностики заболеваний в рамках изучаемой дисциплины

ПК-5 Способен к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра	-основные патологические состояния, симптомы, синдромы врожденных и наследственных заболеваний, нозологических форм -принципы формулировки диагнозов на основе МКБ X пересмотра	-применять МКБ X пересмотра в своей профессиональной деятельности	-навыками формулировки диагнозов у пациентов с различной нозологией на основе МКБ X пересмотра в рамках изучаемой дисциплины
ПК-7 Способен к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами	-особенности течения и возможные осложнения при различной врожденной и наследственной патологии	-исходя из особенностей течения заболевания выбирать оптимальную тактику ведения пациентов	-навыками составления индивидуальной тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами в рамках изучаемой дисциплины

4. Структура и содержание ЭУД

4.1 Трудоемкость ЭУД

Части учебной дисциплины (модуля)	Всего	Распределение по семестрам
		7 семестр
1. Трудоемкость учебной дисциплины (модуля) в зачетных единицах (ЗЕТ)	2	2
2. Контактная аудиторная работа в академических часах (АЧ):	54	54
3. Курсовая работа/курсовой проект (АЧ) <i>(при наличии)</i>	-	-
4. Внеаудиторная СРС в академических часах (АЧ)	18	18
5. Промежуточная аттестация (АЧ) <i>(зачет; дифференцированный зачет; экзамен) (АЧ)</i>		зачет

4.2 Содержание ЭУД

Лекции:

Тема 1. Введение в медицинскую генетику.

Тема 2. Фенилкетонурия (ФКУ).

Тема 3. Анемия Минковского-Шоффара (наследственный микросфероцитоз).

Тема 4. Муковисцидоз.

Практические занятия:

Тема 5. Семиотика наследственных заболеваний.

5.1 Особенности клинических проявлений наследственной патологии.

- 5.1. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
- 5.2. Осмотр и обследование пациентов и их родственников.
- 5.3. Признаки дисэмбриогенеза.
- 5.4. Формирование терминологического словаря.

Тема 6. Клиническая диагностика наследственных заболеваний.

- 6.1. Клинико-генеалогический метод: составление родословной, генеалогический анализ.
- 6.2. Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования.
- 6.3. Болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования.
- 6.4. Болезни с Х-сцепленным доминантным типом наследования.
- 6.5. Болезни с Х-сцепленным типом наследования.
- 6.6. Синдромологический подход к диагностике наследственных заболеваний.

Тема 7. Лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний.

- 7.1. Цитогенетические методы.
- 7.2. Биохимические методы.
- 7.3. Молекулярно-генетические методы.
- 7.4. Пренатальная диагностика.
- 7.5. Предимплантационная диагностика.
- 7.6. Доклиническая диагностика (скрининговые программы).

Тема 8. Хромосомные болезни.

- 8.1. Синдром Дауна.
- 8.2. Синдром Патау.
- 8.3. Синдром Эдвардса.

Тема 9. Хромосомные и моногенные болезни.

- 9.1. Синдром Клайнфельтера. Синдром Тернера.
- 9.2. Синдром полисомии Х.
- 9.3. Синдром умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой

Тема 10. Генные болезни (аутосомно-рецессивные).

- 10.1. Фенилкетонурия.
- 10.2. Врожденный гипотиреоз.
- 10.3. Галактоземия.

Тема 11. Генные болезни (аутосомно-рецессивные).

- 11.1. Муковисцидоз.

Тема 12. Генные болезни (аутосомно-доминантные и Х-сцепленные с полом).

- 12.1. Анемия Минковского – Шоффара.
- 12.2. Синдром Марфана.
- 12.3. Синдром Элерса – Данло.
- 12.4. Миодистрофия Дюшенна - Беккера.

Тема 13. Врожденные пороки развития.

- 13.1. Генетические механизмы эмбрионального развития.
- 13.2. Тератогены, критические периоды внутриутробного развития.
- 13.3. Этиология и классификация врожденных пороков.
- 13.4. Пренатальная диагностика врожденных пороков.
- 13.5. Постнатальная диагностика врожденных пороков.
- 13.6. Риски наследования врожденных пороков.

Тема 14. Медико-генетическое консультирование.

- 14.1. Знакомство с работой медико-генетического кабинета.
- 14.2. Работа с медицинской документацией пациентов с наследственными заболеваниями.
- 14.3. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью.

4.3. Трудоемкость разделов ЭУД и контактной работы

№	Наименование разделов(тем) учебной дисциплины	Контактная работа (в АЧ)			Внеауд. СРС (в АЧ)	Формы текущего контроля
		Аудиторная		В т.ч. СРС		
		ЛЕК	ПЗ			
1.л	Введение в медицинскую генетику.	1				
2.л	Фенилкетонурия (ФКУ).	1				
3.л	Анемия Минковского-Шоффара (наследственный микросфероцитоз	1				
4.л	Муковисцидоз	2				
5.	Семиотика наследственных заболеваний		5	2	2	Собеседование. Тест.
6.	Клиническая диагностика наследственных заболеваний		5	2	2	Собеседование. Тест.
7.	Лабораторные методы Диагностики наследственных заболеваний		5	2	1	Собеседование. Тест.
8.	Хромосомные болезни.		5		2	Собеседование. Тест. Решение ситуационных задач
9.	Хромосомные и моногенные болезни.		4		1	Собеседование. Тест. Решение ситуационных задач
10.	Генные болезни (аутосомно-рецессивные).		5		2	Собеседование. Решение ситуационных задач
11.	Генные болезни (аутосомно-рецессивные)		5		2	Собеседование. Тест. Решение ситуационных задач
12.	Генные болезни (аутосомно-доминантные и Х-сцепленные с полом).		5		2	Собеседование. Тест. Решение ситуационных задач
13.	Врожденные пороки развития.		5		2	Собеседование. Тест. Решение ситуационных задач
14.	Медико-генетическое консультирование		5		2	Собеседование. Решение ситуационных задач
	Зачет					

	Итого :	5	49	6	18	
--	----------------	----------	-----------	----------	-----------	--

4.4 Лабораторные работы и курсовые работы/курсовые проекты

4.4.1 Перечень тем лабораторных работ:

Лабораторные работы не предусмотрены учебным планом.

4.4.2 Примерные темы курсовых работ/курсовых проектов:

Курсовые работы/курсовые проекты не предусмотрены учебным планом.

5 Методические рекомендации по организации освоения ЭУД

<i>№</i>	<i>Темы лекционных занятий (форма проведения)</i>	<i>Трудоемкость в АЧ</i>
1.	Введение в медицинскую генетику. (Лекция-презентация)	1
2.	Фенилкетонурия (ФКУ). (Лекция-презентация)	1
3.	Анемия Минковского-Шоффара (наследственный микросфероцитоз). (Лекция-презентация)	1
4.	Муковисцидоз (Лекция-презентация)	2
	ИТОГО:	5
<i>№</i>	<i>Темы практических занятий (форма проведения)</i>	<i>Трудоемкость в АЧ</i>
1.	Семиотика наследственных заболеваний	5
2.	Клиническая диагностика наследственных заболеваний.	5
3.	Лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний	5
4.	Хромосомные болезни.	5
5.	Хромосомные и моногенные болезни	4
6.	Генные болезни (аутосомно-рецессивные).	5
7.	Генные болезни (аутосомно-рецессивные).	5
8.	Генные болезни (аутосомно-доминантные и Х-сцепленные с полом).	5
9.	Врожденные пороки развития.	5
10.	Медико-генетическое консультирование.	5
	ИТОГО:	49

6 Фонд оценочных средств элемента учебной дисциплины (модуля)

Фонд оценочных средств представлен в Приложении А.

7 Условия освоения элемента учебной дисциплины (модуля)

7.1 Учебно-методическое обеспечение

Учебно-методического обеспечение учебной дисциплины (модуля) представлено в Приложении Б.

7.2 Материально-техническое обеспечение

№	Требование к материально-техническому обеспечению согласно ФГОС ВО	Наличие материально-технического оборудования	
1.	Учебные аудитории для проведения учебных занятий	Аудитория для проведения лекционных и/или практических занятий: учебная мебель (столы, стулья, доска)	
		Помещения для самостоятельной работы (наличие компьютера, выход в Интернет)	
		Практические занятия проводятся в актовом зале и учебных комнатах ГОБУЗ «ОДКБ»	
2.	Мультимедийное оборудование	проектор, компьютер, экран	
3	Программное обеспечение		
Наименование программного продукта		Обоснование для использования (лицензия, договор, счёт, акт или иное)	Дата выдачи
ABBY FineReader PDF 15 Business. Версия для скачивания (годовая лицензия сакадемической скидкой)*		Договор №236/ЕП(Б)21-ВБ	26.10.2021
Zbrush Academic Volume License		Договор №209/ЕП(У)20-ВБ	30.11.2020
Academic VMware Workstation 16 Pro for Linux and Windows, ESD		Договор №211/ЕП(У)20-ВБ, 25140763	03.11.2020
Acronis Защита Данных для рабочей станции, Acronis Защита Данных. Расширенная для физического сервера		Договор №210/ЕП (У)20-ВБ, Ах000369127	03.11.2020
Антиплагиат. Вуз.*		Договор №3341/12/ЕП(У)21-ВБ	29.01.2021
Adobe Acrobat		свободно распространяемое	-
Teams		свободно распространяемое	-
Skype		свободно распространяемое	-
Zoom		свободно распространяемое	-
Дистанционный курс		https://do.novsu.ru/course/index.php?categoryid=91	

Приложение А
Фонд оценочных средств элемента учебной дисциплины (модуля)
«Медицинская генетика»

1 Структура фонда оценочных средств

Фонд оценочных средств состоит из двух частей:

а) открытая часть - общая информация об оценочных средствах (название оценочных средств, проверяемые компетенции, баллы, количество вариантов заданий, методические рекомендации для применения оценочных средств и пр.), которая представлена в данном документе, а также те вопросы и задания, которые могут быть доступны для обучающегося;

б) закрытая часть - фонд вопросов и заданий, которая не может быть заранее доступна для обучающихся (вопросы к контрольной работе и пр.) и которая хранится на кафедре.

2 Перечень оценочных средств текущего контроля и форм промежуточной аттестации

<i>№</i>	<i>Оценочные средства для текущего контроля</i>	<i>Разделы (темы) учебного модуля</i>	<i>Баллы</i>	<i>Проверяемые компетенции</i>
1.	Опрос (собеседование)	Тема 1-10	15	ОПК-4; ОПК-7; ОПК-8; ПК-4; ПК-5; ПК-7
2.	Тест	Тема 1-10	50	ОПК-4; ОПК-7; ОПК-8; ПК-4; ПК-5; ПК-7
3.	Ситуационные задачи	Тема 4-10	35	ОПК-4; ОПК-7; ОПК-8; ПК-4; ПК-5; ПК-7
	Зачет (7 семестр)		-	ОПК-4; ОПК-7; ОПК-8; ПК-4; ПК-5; ПК-7
	Итого		100	ОПК-4; ОПК-7; ОПК-8; ПК-4; ПК-5; ПК-7

3 Рекомендации к использованию оценочных средств

1)Опрос (собеседование)

<i>Критерии оценки</i>	<i>Количество вопросов</i>
«3» – 7-10 баллов – испытывает трудности при демонстрации знаний; испытывает трудности в определении терминов	30 вариантов по 2-3 вопроса на каждую тему занятия
«4» – 11-13 баллов – допускает неточности при демонстрации знаний; недостаточно четко объясняет значение терминов и допускает несущественные неточности при ответе на вопросы	
«5» – 14-15 баллов – имеет целостное представление материала; четко объясняет значение всех терминов, четко и безошибочно раскрывает суть вопроса	

Примерные вопросы вариантов опроса по теме: «Семиотика наследственных заболеваний»:

Вариант 1 (вопросы)

1. Что такое семиотика?
2. Какие общие симптомы имеют наследственные заболевания?
3. Назовите основные микроаномалии черепа.

Вариант 2 (вопросы)

1. Что такое понятие «микроаномалии дисморфогенеза»??
2. Какова семиотика наследственных заболеваний?
3. Назовите микроаномалии лица.

Вариант 3 (вопросы)

1. Какое количество микроаномалий может иметь каждый человек?
2. Какие общие клинические признаки диагностики наследственных заболеваний?
3. Назовите микроаномалии кожи.

1) Тесты

Критерии оценки	Количество вариантов заданий	Количество вопросов
«3»-25-34 баллов–испытывает трудности при демонстрации знаний; испытывает трудности в решении тестов	10 вариантов	10 вопросов
«4»-35-44 баллов –допускает неточности при демонстрации знаний; четко понимает недостаточно значение терминов несут существенные допускает неточности при решении тестов		
«5» -45-50 -баллов–имеет целостное представление материала; четко понимает значение всех терминов, четко и безошибочно раскрывает суть теста		

Примерные вопросы вариантов тестов по теме: «Лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний»:

1. Показаниями к назначению цитогенетического исследования являются: а) ВПР
б) высокий рост в) гирсутизм
г) гипогенитализм
2. Для проведения цитогенетического анализа используются: а) клетки печени
б) клетки костного мозга в) биоптат семенников
г) лимфоциты периферической крови
3. С применением цитогенетических методов диагностируются: а) мультифакториальные болезни
б) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом в) наследственные болезни обмена веществ
г) митохондриальные болезни

4. Молекулярно-генетическое исследование проводится для выявления: а) хромосомных заболеваний

- б) мультифакториальных заболеваний
в) врожденных пороков развития
г) моногенных заболеваний

5. Для проведения молекулярно-генетического исследования используется (получения образцов ДНК):

- а) биоптат мышц
б) лимфоциты периферической крови
в) клетки печени
г) все выше перечисленное

2) Ситуационные задачи

Критерии оценки	Количество задач
«3» - 17-23 баллов – испытывает трудности при демонстрации знаний; испытывает трудности в решении задачи, в постановке диагноза и тактике лечения	70 (по 10 вариантов задач на каждую тему)
«4» - 24-31 баллов – допускает неточности при демонстрации знаний; недостаточно четко объясняет значение терминов и допускает несущественные неточности при решении задачи	
«5» - 32-35 баллов – имеет целостное представление материала; четко объясняет значение всех терминов, четко и безошибочно раскрывает суть задачи: верно ставит диагноз и правильная тактика лечения	

Примерные задачи по теме: «Хромосомные болезни»: Задача №1.

Мальчик Никита 24.04.02 г.р. (5 мес.) Мать – 37 лет, маляр

Отец – 37 лет, строитель Старший брат 19 лет, здоров.

Акушерский анамнез матери: I беременность – срочные роды, сын – здоров, родился с весом – 3300,0. II – IV беременности – медицинские аборт (по желанию женщины), V беременность – внематочная, оперирована, после чего отмечались нарушения цикла, но к гинекологу не обращалась. VI беременность – настоящая, протекала на фоне бактериального вагинита, на учёте с 10 недель. В 22 недели при обследовании на УЗИ – умеренное многоводие.

Анамнез жизни: От 2-ых родов на сроке 30 недель, родился с массой 1660,0, длиной

– 39 см, окружностью головы – 32 см, окружностью груди – 32 см. Оценка по Апгар 7/8 баллов.

Фенотипические проявления:

- вес 5100,0
- монголоидный разрез глаз
- маленькие дизморфичные ушные раковины
- готическое нёбо
- полуоткрытый рот
- высунутый язык
- короткая шея
- брахидактилия кистей и стоп
- мышечная гипотония
- систолический шум над областью сердца
- карiotип аномальный, мужской 47XY+21

1. Ваш диагноз?

2. Ваша тактика в отношении родителей?

3. Рассчитать риск повторного рождения ребёнка с данным заболеванием в этой семье.

Задача №2

Ребёнок Сергей П. 12.10.95 г.р. (1 мес.) Мать – 42 года, библиотекарь

Отец – 46 лет, электросварщик

Анамнез жизни: Ребёнок от 7 беременности, протекавшей на фоне имеющейся фибромиомы матки, по поводу которой наблюдалась гинекологом. Беременность была диагностирована на сроке 16 недель. В семье имеются 2 взрослых детей 18 и 20 лет, здоровы. Роды третьи, на 36-ой неделе беременности, в родах однократное обвитие пуповины вокруг шеи. Оценка по Апгар 3/6 баллов. Масса тела – 2400,0, рост – 46 см, окружность головы – 30 см, окружность груди – 29 см. В роддоме обратили внимание на монголоидный разрез глаз, выраженную мышечную гипотонию, наличие кожной складки на шее, поперечной складки на левой ладони, мезобрахидактилию, грубый систолический шум по левому краюгрудины.

Ребёнок был переведён в отделение патологии новорождённых для обследования и лечения.

Обследован. Подтверждён диагноз ВПС (ДМЖП - 6,3 мм, ДМПП – 3,1 мм). Кариопип: мужской аномальный 47 XY+21.

1. Ваш диагноз?

2. Ваша тактика в отношении потомства у старших братьев этого ребёнка?

Задача №3

Девочка Дарина 10.05.07 г.р. (4 мес.) Мать – 22 года, санитарка

Отец – 25 лет, ЧП.

Анамнез жизни: От второй беременности, протекавшей с угрозой прерывания.

Роды II, срочные. Родилась с весом – 3300,0, дл. – 47 см. На искусственном вскармливании с рождения, вес набирает быстро. В семье старший ребёнок 3 лет – здоров.

Объективно:

- монголоидный разрез глаз
- короткая шея
- широкий, большой язык
- гипертелоризм глазной и сосковый
- поперечная складка на левой ладони
- полуоткрытый рот
- грубый систолический шум под областью сердца (ВПС; ОАП; НКО – I степени)
- паратрофия, вес 7600,0
- кариотип 46 XX t 13/21

1. Ваш диагноз?

2. Тактика в отношении родителей.

3. Прогноз для будущего потомства.

Все материалы для проведения промежуточного контроля хранятся на кафедре

Приложение Б
Карта учебно-методического обеспечения
учебной дисциплины (модуля) «Медицинская генетика»

Таблица 1 – Основная литература

Библиографическое описание (автор, наименование, вид, место и год издания, кол. стр.)	Кол-во экз. в библиотеке НовГУ	Наличие в ЭБС
Учебники и учебные пособия		
1 Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник для вузов. - 3-е изд., испр. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2006. - 447, [3] с. : ил. - Библиогр.: с. 476-477. - Прил.: с. 461-475. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник + CD.	77	ЭБС «Консультант студента
Бочков Н. П. , Пузырев В. П. , Смирнихина С. А. / Под ред. Н. П. Бочкова. 4-е изд. , доп. и перераб. 2011. - 592 с. : ил. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-1683-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970416839.html		
Учебно-методические издания		
1. Синдром Дауна : методические рекомендации / составители: Е. И. Ройтман [и др.] ; Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого. - Великий Новгород, 2009. - 33, [1] с. : ил. - Библиогр.: с. 33. – URL: https://novsu.bibliotech.ru/Reader/Book/-742	12	БиблиоТех
2. Муковисцидоз : методические рекомендации / авторы-составители: С. В. Студеникова, Л. В. Сеченева ; Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого. - Великий Новгород, 2013. - 36, [1] с. : ил. - Библиогр.: с. 35.	10	
3. Фенилкетонурия у детей : методические рекомендации / Е. И. Ройтман [и др.] ; Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого, Институт медицинского образования. - Великий Новгород : Типография "Виконт", 2018. - 27, [1] с. : ил. - Библиогр.: с. 27.	10	
4. Синдром Марфана : методические рекомендации / составители: Е. И. Ройтман, Л. В. Сеченева ; Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого. - Великий Новгород, 2004. - 21, [1] с. - Библиогр.: с. 20. – URL: https://novsu.bibliotech.ru/Reader/Book/-3014	11	БиблиоТех
5. Клинико-генеалогический метод в практике врача : методические рекомендации / составители: Е. И. Ройтман, Л. В. Сеченева ; Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого, Институт медицинского образования. - Великий Новгород, 2004. - 32 с. - Библиогр.: с. 28. - Прил.: с. 29-31.	10	



Таблица 2 – Дополнительная литература

Библиографическое описание издания (автор, наименование, вид, место и год издания, количество страниц)	Кол-во экз. в библиотеке НовГУ	Наличие в ЭБС
1. Детские болезни : учебник для медицинских вузов / авт. коллектив: Баженова Лина Карловна [и др.] ; под редакцией А. А. Баранова ; ответственный редактор Подчерняева Н. С. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 1006 с., [16] л. ил. : ил. + CD-ROM. - Библиогр.: с. 983-986. - Указ.: с. 987-1006.	59	
2. Педиатрия: Учебник для мед.вузов/Под ред. Н.П. Шабалова.-5-е изд. Испр. И доп.-СПб.:СпецЛит.2010. – 933 с : ил Педиатрия : учебник для медицинских вузов / под редакцией Н. П. Шабалова. - 5-е изд., испр. и доп. - Санкт-Петербург : СпецЛит, 2010. - 935, [1] с. : ил. - (Учебник для медицинских вузов). - Прил.: с. 880-922.	80	

Таблица 3 – Информационное обеспечение модуля

Наименование ресурса	Договор	Срок договора
Профессиональные базы данных		
База данных электронной библиотечной системы вуза «Электронный читальный зал-БиблиоТех» https://www.novsu.ru/dept/1114/bibliotech/	Договор № БТ-46/11 от 17.12.2014	бессрочный
Электронный каталог научной библиотеки http://mars.novsu.ac.ru/MarcWeb/	База собственной генерации	бессрочный
База данных «Аналитика» (картотека статей) http://mars.novsu.ac.ru/MarcWeb/	База собственной генерации	бессрочный
База данных «Электронно-библиотечная система «ЭБС ЮРАЙТ» https://www.biblio-online.ru	Договор № 56/ЕП(У)21 от 17.12.2021	31.12.2022
Электронная база данных электронной библиотечной системы «Лань» https://e.lanbook.com *	Договор № 59/ЕП(У)21 от 17.12.2021	31.12.2022
Электронная база данных электронной библиотечной системы «Лань» https://e.lanbook.com *	Договор № 57/ЕП(У)21 от 17.12.2021	31.12.2022
Электронная база данных электронной библиотечной системы «Лань» https://e.lanbook.com	Договор № СЭБ НВ-283 от 09.11.2020	31.12.2023
База данных электронной библиотечной системы «Электронная библиотека технического ВУЗа» www.studentlibrary.ru *	Договор № 58/ЕП(У)21 от 17.12.2021	31.12.2022

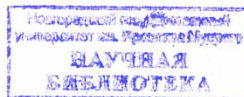


«Медицина. Здоровохранение ВО»		
Национальная электронная библиотека (НЭБ) https://rusneb.ru/	Договор № 101/НЭБ/2338 от 04.07.2017	31.08.2022
Президентская библиотека им. Б. Н. Ельцина https://www.prilib.ru/	в открытом доступе	-
База данных Научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU https://elibrary.ru/	в открытом доступе	-
Национальная подписка в рамках проекта Министерства образования и науки РФ (Госзадание № 4/2017 г.) к наукометрическим БД Scopus и Web of Science https://www.webofscience.com/wos/woscc/basic-search https://www.scopus.com/search/form.uri?display=basic#basic	регистрация (территория вуза)	2022
База данных электронно-библиотечной системы «Национальная электронная библиотека» https://нэб.рф	в открытом доступе	-
Информационные справочные системы		
Университетская информационная система «РОССИЯ» https://uisrussia.msu.ru	в открытом доступе	-
Национальный портал онлайн обучения «Открытое образование» https://openedu.ru	в открытом доступе	-
Портал открытых данных Российской Федерации https://data.gov.ru	в открытом доступе	-

Проверено НБ НовГУ

И.о. зав. кафедрой педиатрии, доцент Ларина Н.Г.

« 14 » 04 2022 г.



Ubauf

[illegible]