

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Наумова Наталия Александровна

Должность: Ректор

Дата подписания: 16.05.2025 15:06:58

Уникальный программный ключ:

6b5279da4e034bff679172803da5b7b559fc69e3

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования

«ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ»

(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

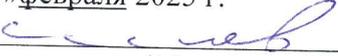
Медицинский факультет

Кафедра детских болезней

Согласовано

и.о. декана медицинского факультета

«20» февраля 2025 г.



/Максимов А.В./

## Рабочая программа дисциплины

Орфанные заболевания

**Специальность**

31.05.02 Педиатрия

**Квалификация**

Врач-педиатр

**Форма обучения**

Очная

Согласовано учебно-методической комиссией  
медицинского факультета

Протокол от «20» февраля 2025 г. № 8

Председатель УМКом

  
/Куликов Д.А./

Рекомендовано кафедрой детских  
болезней

Протокол от «04» февраля 2025 г. №6

Зав. кафедрой

  
/Шаповаленко Т.В./

Москва

2025

Автор-составитель:

Шаповаленко Т.В. доктор медицинских наук, заведующий кафедрой детских болезней

Рабочая программа дисциплины «Орфанные заболевания» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом МИНОБРАЗОВАНИЯ России от 12.08.2020 г. № 965.

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения

Год начала подготовки (по учебному плану) 2025

## Содержание

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ	4
1.1. Цель и задачи дисциплины	4
1.2. Планируемые результаты обучения	4
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	4
3. ОБЪЁМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	4
3.1. Объём дисциплины	4
3.2. Содержание дисциплины	5
4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ	6
5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ	7
5.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы	7
5.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	7
5.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы	9
5.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	18
6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	19
7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ	<b>Ошибка!</b>
<b>Закладка не определена.</b>	
8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ.	<b>Ошибка!</b>
<b>Закладка не определена.</b>	
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ	<b>Ошибка! Закладка не определена.</b>
9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	<b>Ошибка!</b>
<b>Закладка не определена.</b>	

# 1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

## 1.1. Цель и задачи дисциплины

**Цель освоения дисциплины:** знакомство обучающихся с клиническими формами орфанных болезней у детей, особенностями проведения динамического наблюдения и лечения больных с орфанными болезнями.

### Задачи дисциплины:

1. Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.

2. Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).

3. Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии и, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно – генетической диагностики..

4. Ознакомить студентов с современными методами лечения орфанных заболеваний.

## 1.2. Планируемые результаты обучения

В результате освоения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие компетенции:

ДПК-1. Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза

# 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения

Для освоения дисциплины студенты используют знания, умения и навыки, сформированные в процессе изучения следующих дисциплин: «Гистология, эмбриология, цитология», «Медицинская генетика», «Неонатология», «Госпитальная терапия», «Поликлиническая педиатрия». Дисциплина является основой для изучения дисциплин: «Факультетская педиатрия», «Онкология», «Поликлиническая педиатрия», «Госпитальная педиатрия», «Судебная медицина».

# 3. ОБЪЁМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

## 3.1. Объём дисциплины

	Форма обучения
	Очная
Объем дисциплины в зачетных единицах	2
Объем дисциплины в часах	72
Контактная работа:	44,2
Лекции	12
Практические занятия:	32

из них, в форме практической подготовки	10
Контактные часы на промежуточную аттестацию:	0,2
Зачет	0,2
Самостоятельная работа	20
Контроль	7,8

Форма промежуточной аттестации: зачет в 11 семестре.

### 3.2.Содержание дисциплины

Наименование разделов (тем) Дисциплины с кратким содержанием	Количество часов		
	Лекции	Практические занятия	
		Общее кол-во	из них, в форме практической подготовки
<b>Тема 1. Орфанные заболевания у детей</b> Введение в дисциплину. Организация и порядок оказания помощи детям с редкими (орфанными) заболеваниями	1	2	-
<b>Тема 2. Методы диагностики редких/орфанных заболеваний</b> Методы лабораторной диагностики наследственных болезней детского возраста. Лабораторные тесты для диагностики наследственной патологии. Оценка лабораторно-функциональных данных.	2	4	4
<b>Тема 3. Редкие/орфанные заболевания в гастроэнтерологии</b> Болезнь ВильсонаКоновалова. Первичный склерозирующий холангит. Первичный билиарный цирроз. Галактоземия. Гликогенозы. Воспалительные заболевания кишечника.	1	4	-
<b>Тема 4. Редкие/орфанные заболевания в пульмонологии</b> Муковисцидоз. Первичная цилиарная дискинезия. Синдром Вильямса-Кемпбелла. Поражение бронхолегочной системы при первичных иммунодефицитах	1	4	4

<b>Тема 5. Редкие/орфанные болезни в детской кардиологии</b> Катехоламинергическая желудочковая тахикардия. Врожденный синдром удлиненного интервала QT. Болезнь Ленегра. Аритмогенная дисплазия правого желудочка. Гипертрофическая кардиомиопатия. Семейная фибрилляция/трепетание предсердий. Легочная артериальная гипертензия. Легочная гипертензия, ассоциируемая с другими заболеваниями. Системные, метаболические или полиорганные синдромы, ассоциированные с гипертрофической кардиомиопатией	1	4	-
<b>Тема 6. Редкие/орфанные заболевания в детской ревматологии</b> Ювенильный артрит с системным началом. Ауто-воспалительные синдромы. Системная красная волчанка. Криопирин-ассоциированные периодические синдромы	2	4	-
<b>Тема 7. Редкие/орфанные заболевания в неврологии</b> Нейрометаболические болезни. Мукополисахаридоз.	1	4	-
<b>Тема 8. Редкие/орфанные заболевания в дерматологии</b> Буллезный эпидермолиз. Мастоцитоз	1	4	-
<b>Тема 9. Болезни обмена.</b> Гипофосфатазия. Цистиноз. Тирозинемия. Болезнь Гоше. Несовершенный остеогенез. Заболевания, выявляемые по неонатальному скринингу.	1	2	2
<b>Тема 10. Редкие ненаследственные болезни</b> Синдром CHARGE. Прогрессирующая оссифицирующая фибродисплазия. Синдром кошачьего крика. Синдром Эдвардса.	1	2	-
<b>Всего:</b>	<b>12</b>	<b>32</b>	<b>10</b>

## ПРАКТИЧЕСКАЯ ПОДГОТОВКА

Тема	Задание на практическую подготовку	Количество часов
Тема 2. Методы диагностики редких/орфанных заболеваний	Участие в проведении неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, особенности забора образцов, заполнение направления на исследования	4
Тема 4. Редкие/орфанные заболевания в пульмонологии. Муковисцидоз. Первичная	Участие в расспросе, осмотре пациентов с орфанными заболеваниями в пульмонологии. Лабораторная диагностика.	4

цилиарная дискинезия. Синдром Вильямса-Кемпбелла. Поражение бронхолегочной системы при первичных иммунодефицитах	Разбор историй болезней	
Тема 9. Болезни обмена. Гипофосфатазия. Цистиноз. Тирозинемия. Болезнь Гоше. Несовершенный остеогенез. Заболевания, выявляемые по неонатальному скринингу.	Участие в расспросе, осмотре пациентов с болезнями обмена. Лабораторная диагностика. Разбор историй болезней	2

#### **4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Тема для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Кол-во часов	Формы самостоятельной работы	Методическое обеспечение	Форма отчетности
1. Методы диагностики редких/орфанных заболеваний	Методы лабораторной диагностики наследственных болезней детского возраста. Лаборатор-	10	Самостоятельное изучение учебной и научной литературы	Учебная и научная литература	Презентация, тест

	ные тесты для диагностики наследственной патологии. Оценка лабораторно-функциональных данных.				
2. Болезни обмена	Гипофосфатазия. Цистиноз. Тирозинемия. Болезнь Гоше. Несовершенный остеогенез. Заболевания, выявляемые по неонатальному скринингу.	10	Самостоятельное изучение учебной и научной литературы	Учебная и научная литература	Презентация, тест
<b>Итого</b>		<b>20</b>			

## 5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

### 5.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ДПК-1. Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа

### 5.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень сформированности	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК-1	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	<b>Знает</b> как проводить полное физикальное, обследование и формировать предварительный диагноз, а также составлять план лечения	Опрос, тестирование, практические задания,	Шкала оценивания опроса Шкала

			<b>Умеет</b> устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней	доклад, презентация	оценивания тестирования Шкала оценивания выполнения практических заданий Шкала оценивания доклада Шкала оценивания презентации
Продвинутый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	<b>Знает</b> как проводить полное физикальное, обследование и формировать предварительный диагноз, а также составлять план лечения <b>Умеет</b> устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней; применять знания о генетических механизмах развития заболеваний при решении профессиональных задач. <b>Владеет</b> навыками оценки состояния и самочувствия пациента, а также проведения дифференцированной диагностики с другими болезнями; навыками диагностики генетически обусловленной патологии.	Опрос, тестирование, практические задания, доклад, презентация ситуационная задача, практическая подготовка	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания выполнения практических заданий Шкала оценивания доклада Шкала оценивания презентации Шкала оценивания ситуационной задачи Шкала оценивания практической подготовки	

### **Шкала оценивания выполнения практических заданий**

Показатель	Баллы
Все задания полностью выполнены. Полученные выводы хорошо раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	9-10
Все задания полностью выполнены. Могут иметься незначительные ошибки, связанные большей частью с техническими, а не смысловыми аспектами выполнения. Полученные выводы хорошо раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	6-8
Задания выполнены лишь частично. Имеются незначительные ошибки. Полученные выводы не полностью раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	3-5
Задания выполнены лишь частично. Имеются серьезные нарушения. Полученные выводы не раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	0-2

### **Шкала оценивания ситуационных задач**

Критерии оценивания	Баллы
Правильно определено заболевание, ответы на все вопросы верны - «отлично»	9-10
Правильно определено заболевание, ответов на другие вопросы до 50% -	6-8

«хорошо»	
Правильно определено заболевание, нет ответов на другие вопросы - «удовлетворительно»	3-5
Задача не решена - «неудовлетворительно»	0-2

#### Шкала оценивания устного опроса

Критерии оценивания	Баллы
высокая активность на практических занятиях, содержание и изложение материала отличается логичностью и смысловой завершенностью, студент показал владение материалом, умение четко, аргументировано и корректно отвечает на поставленные вопросы, отстаивать собственную точку зрения.	<b>10</b>
участие в работе на практических занятиях, изложение материала	<b>5</b>

носит преимущественно описательный характер, студент показал достаточно уверенное владение материалом, однако недостаточное умение четко, аргументировано и корректно отвечает на поставленные вопросы и отстаивать собственную точку зрения.	
низкая активность на практических занятиях, студент показал неуверенное владение материалом, неумение отстаивать собственную позицию и отвечать на вопросы.	<b>2</b>
отсутствие активности на практических занятиях, студент показал незнание материала по содержанию дисциплины.	<b>0</b>

### Шкала оценивания презентации

Показатель	Балл
Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы уместно (презентация иллюстрирует, а не дублирует доклад студента; выдержана в едином стиле; оптимизировано количество слайдов).	10
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны единичные незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (переизбыток текстовой информации; стилистические ошибки; количество слайдов не оптимально).	6
Представляемая информация относительно систематизирована, логическая связь неявная. Проблема раскрыта не полностью. Имеются отдельные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (информация в основном текстовая, дублирующая; речь студента презентация перенасыщена или напротив не раскрывает материал; плохое визуальное оформление презентации; количество слайдов недостаточно или презентация перегружена).	4
Представляемая информация не систематизирована и/или не последовательна. Проблема раскрыта не полностью. Выводы не сделаны или не обоснованы. Имеется ряд грубых ошибок при оформлении в <i>PowerPoint</i> (информация в основном текстовая, дублирующая речь студента; презентация перенасыщена или напротив не раскрывает материал; плохое визуальное оформление презентации).	1

### Шкала оценивания доклада

Критерии оценивания	Балл
Доклад соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением	8-10

достаточного количества научных и практических источников по теме, студент в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	
Доклад в целом соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением нескольких научных и практических источников информации по теме, студент в состоянии ответить на часть вопросов по теме доклада.	4-7
Доклад не совсем соответствует заявленной теме, выполнен с использованием только 1 или 2 источников информации, студент допускает ошибки при изложении материала, не в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	1-3

### **Шкала оценивания тестирования**

Критерии оценивания	Баллы
80-100% правильных ответов - «отлично»	9-10
60-80% правильных ответов - «хорошо»	6-8
30-50% правильных ответов - «удовлетворительно»	3-5
0-20 % правильных ответов - «неудовлетворительно»	0-2

### **Шкала оценивания практической подготовки**

Критерии оценивания	Баллы
высокая активность на практической подготовке, выполнен(ы) осмотр/курация /клиническое или инструментальное/лабораторное исследование в количестве не менее 3 и/или отработан алгоритм оказания медицинской помощи(не менее 3) или сформирован клинический навык	<b>5</b>
средняя активность на практической подготовке, выполнен(ы) осмотр/курация /клиническое или инструментальное/лабораторное исследование в количестве от 1 до 3 и/или отработан алгоритм оказания медицинской помощи(от 1 до 3)	<b>2</b>
низкая активность на практической подготовке, осмотр/курация /клиническое или инструментальное/лабораторное исследование в количестве не выполнялись, алгоритм оказания медицинской помощи не отработан	<b>0</b>

**5.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы**

#### **Примерная тематика практических заданий**

1. Болезнь Вильсона Коновалова
2. Муковисцидоз
3. Синдром Вильямса-Кемпбелла
4. Болезнь Ленегра
5. Ювенильный артрит

6. Красная волчанка
7. Мукополисахаридоз
8. Мастоцитоз

9. Гипофосфатазия
10. Цистиноз
11. Тирозинемия
12. Болезнь Гоше

### ***Задание на практическую подготовку***

1. Участие в проведении неонатального скрининга на врожденные и наследственные заболевания, особенности забора образцов, заполнение направления на исследования

### **Примерные тестовые задания**

#### **1. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, СВОЙСТВЕННЫЙ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ**

1. Аутосомно-доминантный
2. Хромосомный
3. Полигенный
4. Сцепленный с полом.

#### **2. ДЛЯ ПРОФИЛАКТИКИ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ИСПОЛЬЗУЮТ**

1. Определение генов предрасположенности
2. Амниоцентез
3. Кариотипирование
4. Выявление признаков дизморфогенеза

#### **3. ТЕОРИЯ, ОБЪЯСНЯЮЩАЯ ПОЛИГЕННОЕ ДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ**

1. Действие двух аллелей одного гена
2. Количественные хромосомные мутации
3. Действие множественных факторов внешней среды
4. Аддитивный (суммарный) эффект многих генов

#### **4. ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ОБУСЛОВЛЕННОСТЬ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ДОКАЗЫВАЕТСЯ**

1. Изучением вредных факторов внешней среды
2. Высокой конкордантностью у монозиготных близнецов
3. Низкой конкордантностью у монозиготных близнецов
4. Передачей признака из поколения в поколение с 50% вероятностью

#### **5. ОПТИМАЛЬНЫЙ МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ- ЭТО**

1. Диспансеризация населения
2. Близнецовый метод
3. Построение родословных
4. Изучение эпидемиологической обстановки

#### **6. К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСИТСЯ**

1. Гемофилия
2. Бронхиальная астма
3. Болезнь Вильсона
4. Серповидно-клеточная анемия

#### **7. К ПОЛИГЕННО ОБУСЛОВЛЕННЫМ СОСТОЯНИЯМ ОТНОСИТСЯ**

1. Врожденный вывих бедра

2. Фенилкетонурия
3. Птериgium (кожная складка на шее)
4. Синдром Марфана
8. ПОЛИГЕННО НАСЛЕДУЕТСЯ УРОВЕНЬ
  1. фенилаланингидроксилазы
  2. белка дистрофина
  3. глюкозы
  4. фенилаланина
9. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ СОЧЕТАНИЕМ
  1. инфекционных агентов и токсических факторов
  2. генетических мутаций и хромосомных перестроек
  3. генетических мутаций и факторов внешней среды
  4. факторов внешней среды и патологической беременности
10. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЛУЧШЕ ВСЕГО ИЗУЧАТЬ НА
  1. сибсах
  2. дизиготных близнецах
  3. близкородственных браках
  4. монозиготных близнецах
11. В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЙСТВИЯ ТЕРАТОГЕННЫХ ФАКТОРОВ РАЗВИВАЮТСЯ
  1. Генные мутации
  2. Структурные перестройки хромосом
  3. фенкопии
  4. Генокопии
12. У ЖЕНЩИНЫ ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ КАРИОТИПА ВЫЯВЛЕНА СБАЛАНСИРОВАННАЯ РОБЕРТСОНОВСКАЯ ТРАНСЛОКАЦИЯ 45XX,t(21,14). ХРОМОСОМНЫЙ СИНДРОМ У РЕБЕНКА - ЭТО
  1. Эдвардса
  2. Патау
  3. Дауна
  4. Ангельмана
13. СИНОНИМ КРЫЛОВИДНЫХ СКЛАДОК - ЭТО
  1. Монобрахия
  2. Эпикант
  3. Птериgium
  4. Синдактилия
14. КАРИОТИП, СВОЙСТВЕННЫЙ СИНДРОМУ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА
  1. 48, XXXY
  2. 47, XYU
  3. 46, XY
  4. 45, Y
15. КАРИОТИП СВОЙСТВЕННЫЙ СИНДРОМУ "КРИК КОШКИ"
  1. 45, XO
  2. 47, XXY, del(15q)
  3. 46, XX / 47, XX + 13
  4. 46, XX, del(5p)

16. УРОВЕНЬ АЛЬФА-ФЕТОПРОТЕИНА В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ Понижается при

1. Болезни Дауна
2. Синдроме Эдвардса
3. Синдроме Патау
4. Муковисцидозе

17. РИСК РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА (47, XX + 21) У ЖЕНЩИНЫ 40 ЛЕТ

1. 33%
2. 0,01%
3. 25%
4. 50%

18. СИНДРОМЫ, ВЫЗВАННЫЕ НАРУШЕНИЯМИ X-ХРОМОСОМЫ, НАЗЫВАЮТСЯ

1. Гомосомные
2. Геносомные
3. Гоносомные
4. Превързионные

19. БРАХИЦЕФАЛИЯ –ЭТО

1. «Башенный череп»
2. Увеличение поперечного размера черепа
3. Увеличение продольного размера черепа
4. Преобладание лицевой части черепа

20. БРАХИДАКТИЛИЯ – ЭТО

1. Сращение пальцев
2. Равномерное укорочение пальцев
3. Изменение формы пальцев
4. Удлинение пальцев

21. АРАХНОДАКТИЛИЯ – ЭТО

1. Укорочение пальцев
2. Изменение формы пальцев
3. Удлинение пальцев
4. Пальцы в виде барабанных палочек

22. ЭПИКАНТ – ЭТО

1. Сросшиеся брови
2. птоз
3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
4. Сужение глазной щели

23. ЛЕТАЛЬНОЕ НАРУШЕНИЕ В КАРИОТИПЕ ПРИ

1. Моносомии по X-хромосоме
2. Трисомии по половым хромосомам
3. Моносомии по аутосомам
4. Траслокации по 21 хромосоме

24. К СТРУКТУРНЫМ ХРОМОСОМНЫМ МУТАЦИЯМ ОТНОСЯТСЯ

1. Полиплоидия
2. Делеция короткого плеча

3. Анэуплоидия
4. Моносомия
25. КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ЭДВАРДСА
  1. 47ху+21
  2. 47хху
  3. 47,хх+13
  4. 47,хх+18
26. БОЛЕЕ ЛЕГКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ИМЕЮТ ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ
  1. Мозаицизмом
  2. Полиплоидией
  3. Сбалансированной транслокацией
  4. Моносомией, при наличии одной У хромосомы в кариотипе
27. ПРИЧИНАМИ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТРИСОМИЙ ЯВЛЯЮТСЯ
  1. Отставание хромосом в анафазе
  2. Нерасхождение хромосом при мейотическом делении
  3. Точечные мутации
  4. Потеря коротких плеч
28. НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ МЕТОД ПРОФИЛАКТИКИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ -
  1. Прегаметический
  2. Презиготический
  3. Пренатальный
  4. Контрацепция
29. НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫЙ ХРОМОСОМНЫЙ СИНДРОМ
  1. Синдром Эдвардса (47хх+18)
  2. Синдром Дауна (47ху+21)
  3. Синдром «кошачьего крика» (46ххdel5p)
  4. Синдром Дауна (46ххt/14,21/)

### **Примерные ситуационные задачи**

#### Задача 1.

Пациент К. (39 лет) с раннего детства отмечал болезненные ощущения и онемение в кончиках пальцев рук и ног, боли в животе, которые усиливались при физической нагрузке, повышение температуры тела при эмоционально значимой ситуации. Даже при небольшой физической нагрузке отмечал повышенную слабость и утомляемость. С 2005 года установлен хронический пиелонефрит с исходом в нефросклероз в терминальной стадии хронической почечной недостаточности. Уремия. Гемодиализ 3 раза в неделю. Большой низкорослый - 160 см, гиперстенического телосложения, бочкообразная грудная клетка. На кожных покровах ангиокератомы в области пупка. Периферические лимфоузлы не увеличены. Суставы деформированы. Неврологический статус: низкий интеллектуальный уровень, внимание рассеяно. Не доводит глазные яблоки на 2 мм во все стороны. Сглажена левая носогубная складка, сухожильные рефлексы оживлены, D=S. Положительный

симптом Бабинского с двух сторон. В позе Ромберга устойчив. Вегетативная сфера: ан-гидроз. МРТ головного мозга: МР- картина множественных очагов демиелинизации в полушариях мозга, единичных мелких участков кистозно - глоизной перестройки вещества мозга в лобных и теменных долях, наружная нормотензивная гидроцефалия. Проведен генетический анализ методом автоматического секвенирования гена GLA. R227Q, описанная в базе данных патогенных мутаций.

1. Обоснуйте клинический диагноз.
2. Укажите тип наследования.

### Задача 2

Пациент Н.(2 года 2 мес). Жалобы родителей на утрату ребенком двигательных и психоречевых навыков, снижение слуха и зрения, затруднение носового дыхания. Анамнез жизни и заболевания: Ребенок от III беременности, протекавшей на фоне анемии, во 2 половине беременности мать перенесла ОРВИ. Роды срочные, стремительные. Оценка по Апгар 7/8 баллов. Вес при рождении 4000г, длина тела 53 см, окр. головы 36 см, окр. груди 34 см. Выписан из родильного дома на 6 сутки с диагнозом: Водянка правого яичка. Правосторонняя пахово-мошоночная грыжа. В периоде новорожденности перенес гнойный двухсторонний отит, острый бронхит с обструкцией. Голову держит с 2 месяцев. Переворачивается с 5 месяцев, зубы с 8 месяцев. С 6 месяцев стала заметна деформация позвоночника (грудной и поясничнокрестцовый кифоз), увеличение размера головы, тугоподвижность тазобедренных и коленных суставов. По данным МРТ (11 мес) – аномалия развития позвоночника, врожденный патологический кифоз ниже-грудного и поясничного отдела, тело L I - клиновидной формы. В 11 мес – осмотрен генетиком, диагноз: синдром системной дисплазии соединительной ткани с выраженным поражением костной ткани. К году появилось помутнение роговицы, начал ходить, но в полуприседе. К 2 годам – тугоподвижность мелких суставов кистей рук и изменение черт лица по типу «гаргоилизма». В 2 года проведен генетический анализ на МПС. Обнаружены мутации Q70X/R89QR89Q .

1. Обоснуйте клинический диагноз.
2. Укажите тип наследования.

### Задача 3

Пациент Ф (2 мес). Задержка физического развития по весу и росту, бледность кожных покровов, периоральный и периорбитальный цианоз, пастозность стоп, прогрессирующая мышечная слабость (гипотония, запрокидывание головы), выраженная кардиомегалия/гипертрофическая кардиомиопатия, легочно-сердечная недостаточность, трудности при кормлении, гепатомегалия, макроглоссия. Лабораторно: повышение уровня креатинфосфокиназы и лактатдегидрогеназы в крови. На ЭКГ - укороченный интервал P–R, с высоким вольтажом комплексов QRS. Молекулярно-генетический анализ гена GAA – компаунд-гетерозигота с.32-13T>G/ с.525 delT

1. Обоснуйте клинический диагноз.
2. Укажите тип наследования.

### Примерные темы докладов и презентаций

1. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.

2. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
3. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
4. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
5. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
6. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины.
7. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация

### Примерные вопросы к зачету

1. Что такое орфанные заболевания (ОЗ).
2. Перечень орфанных заболеваний.
3. Причины развития ОЗ.
4. Лечение ОЗ.
5. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.
6. Формирование научных представлений о наследственной патологии у человека.
7. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России.
8. Международная и Российская программы "Геном человека". Общая характеристика генома человека.
9. Человек как объект медицинской генетики.
10. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами.
11. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
12. Генетическая и клиническая классификации наследственных болезней.
13. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
14. Наследственность и гомеостаз организма. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии признаков у человека.
15. Методы исследования в медицинской генетике. Показания для проведения генетических методов исследования.
16. Гемолитико-уремический синдром
17. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)
18. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)
19. Апластическая анемия неуточненная
20. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)
21. Дефект в системе комплемента
22. Тирозинемия
23. Нарушения обмена аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланинемии)
24. Болезнь «кленового сиропа»
25. Нарушения обмена жирных кислот (Гомоцистинурия Галактоземия Глютарикацидурия)
26. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика
27. Мукополисахаридоз тип I тип II тип VI
28. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия
29. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)
30. Незавершенный остеогенез
31. Юношеский артрит с системным началом
32. Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)

**5.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.**

В ходе освоения дисциплины студенту в рамках текущего контроля необходимо: выполнить тестирование, участвовать в опросе, выполнение ситуационной задачи, подготовить доклад, презентацию, выполнить практические задания, участвовать в практической подготовке.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета. Зачет проводится устно по вопросам.

**Оценивание ответа на зачете**

Критерий оценивания	Баллы
Полно раскрыто содержание материала в объеме программы; четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из клинических примеров; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.	20
Раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из клинических примеров.	10
Усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из клинических примеров или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.	5
Основное содержание вопроса не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.	0

**Итоговая шкала оценивания результатов освоения дисциплины**

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале. При выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа обучающегося в течение освоения дисциплины, а также оценка по промежуточной аттестации.

Количество баллов	Оценка по традиционной шкале
81-100	Зачтено
61-80	Зачтено
41-60	Зачтено
0-40	Не зачтено

## **6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **6.1. Основная литература**

1. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>
2. Кильдиярова Р.Р. Детские болезни: учебник. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 800 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459645.html>

### **6.2. Дополнительная литература**

1. Интерстициальные и орфанные заболевания легких / под ред. М. М. Ильковича - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 560 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438893.html>
2. Медицинская и клиническая генетика: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР Медиа, 2020. - 400 с. - Текст: электронный. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html>
3. Морозов, Ю. М. Пульмонология. Редкие заболевания и синдромы (клинические разборы) : учебное пособие / Ю. М. Морозов, Т. И. Оболенская, М. С. Турчина. — Москва : Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 78 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/94927.html>
4. Пассарг, Э. Наглядная генетика. — Москва : Лаборатория знаний, 2020. — 509 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/99868.html>
5. Решение задач по генетике : учебное пособие / Т. И. Кондаурова, А. М. Веденеев, Н. Е. Фетисова, А. В. Зверев. — Волгоград : Перемена, 2020. — 99 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/99141.html>
6. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/102156.html>
7. Синюшин, А. А. Решение задач по генетике. — Москва : Лаборатория знаний, 2019. — 154 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/89223.html>

### **6.3. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»**

1. <https://mosgorzdrav.ru/ru-RU/index.html> - Департамент здравоохранения города Москвы
2. <https://minzdrav.gov.ru/> - Министерство здравоохранения Российской Федерации
3. <https://mz.mosreg.ru/> - Министерство здравоохранения Московской области
4. <https://biblioclub.ru> - ЭБС «Университетская библиотека онлайн»
5. <https://e.lanbook.com> - ЭБС «Лань»
6. [www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru) - ЭБС «Консультант студента»
7. <https://urait.ru/> - Образовательная платформа «Юрайт»
8. <https://ibooks.ru/> - Электронно-библиотечная система ibooks.ru

## **7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

1. Методические рекомендации по организации самостоятельной работы студентов

## **8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

Лицензионное программное обеспечение:

Зарубежное: Microsoft Windows, Microsoft Office

Отечественное: Kaspersky Endpoint Security

Свободно распространяемое программное обеспечение:

Зарубежное: Google Chrome, 7-zip

Отечественное: ОМС Плеер (для воспроизведения Электронных Учебных Модулей)

Информационные справочные системы:

Система ГАРАНТ

Система «КонсультантПлюс»

Профессиональные базы данных:

[fgosvo.ru](http://fgosvo.ru) – Портал Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования

[pravo.gov.ru](http://pravo.gov.ru) - Официальный интернет-портал правовой информации

[www.edu.ru](http://www.edu.ru) – Федеральный портал Российское образование

## **9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

**Материально-техническое обеспечение дисциплины включает в себя:**

- учебную аудиторию для проведения учебных занятий, оснащенную оборудованием и техническими средствами обучения: комплект учебной мебели, доска, технические средства обучения (проектор подвесной, компьютер стационарный - моноблок);

- помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой, подключенной к сети Интернет, обеспеченные доступом к электронной информационно-образовательной среде Государственного университета просвещения: персональные компьютеры с подключением к сети Интернет и обеспечением доступа к электронным библиотекам и в электронную информационно-образовательную среду Университета, доска;

- помещение для самостоятельной работы для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, оснащенное компьютерной техникой, подключенной к сети Интернет, обеспечено доступом к электронно-образовательной среде Университета: комплект учебной мебели, персональные компьютеры с подключением к сети Интернет и обеспечением доступа к электронным библиотекам и в электронную информационно-образовательную среду Государственного университета просвещения, доска, проектор подвесной;

**- в том числе, материально-техническое обеспечение практической подготовки по дисциплине:**

- палата педиатрического отделения. Термометр бесконтактный инфракрасный Sensitec NF-3101, тонометр с детскими манжетками, стетоскоп, фонендоскоп, ростомер Sesa (модель 217), весы напольные медицинские электронные ВМЭН-150, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, облучатель - рециркулятор воздуха УФ бактерицидный передвижной ОРУБП-3-3-«КРОНТ (Дезар-4), пульсоксиметр медицинский "Армед", пеленальный стол;

- актовый зал. Термометр бесконтактный инфракрасный Sensitec NF-3101, тонометр с детскими манжетками, стетоскоп, фонендоскоп, ростомер Sesa (модель 217), весы напольные медицинские электронные ВМЭН-150, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, облучатель - рециркулятор воздуха УФ бактерицидный передвижной ОРУБП-3-3-«КРОНТ (Дезар-4), пульсоксиметр медицинский "Армед".