

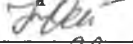
**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

**«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

*Кафедра гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной  
диагностики, генетики и лабораторной генетики)*

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель  
образовательной программы

 /Шатохин Ю.В./  
« 29 » 08 2023г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
ФАКУЛЬТАТИВНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

Пренатальная диагностика

Специальность 31.08.30 Генетика

Форма обучения – очная

Ростов-на-Дону  
2023 г.

Рабочая программа факультативной дисциплины Пренатальная диагностика по специальности 31.08.30 Генетика рассмотрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсом клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)

Протокол от 11.04.23 № 5

Зав. кафедрой д.м.н., профессор Шатохин Ю.В. Шатохин Ю.В.

Директор библиотеки: «Согласовано»

«31» 08 2023 г. Кравченко И.А. Кравченко И.А.

## **I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

**Цели освоения дисциплины:** Подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего углубленными знаниями в области пренатальной диагностики, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях специализированной медицинской помощи.

**Задачи:** формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний в области пренатальной диагностики по специальности 31.08.30 Генетика; подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов и обеспечивающих решение профессиональных задач в процессе осуществления всех видов профессиональной деятельности.

## **II. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ООП ВО по данной специальности:

### **Профессиональные компетенции:**

### **Профессиональные компетенции:**

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

## **III. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП ВО**

Учебная дисциплина является факультативной дисциплиной.

## **IV. СОДЕРЖАНИЕ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ**

**Трудоемкость дисциплины в зет 2 час 72**

№ раздела	Наименование раздела	Количество часов					Контроль
		Всего	Контактная работа			СР	
			Л	С	ПЗ		
1	Клиника, диагностика, профилактика частых хромосомных и моногенных синдромов	14	2		2	10	зачет
2	Профилактика наследственной патологии. Пренатальная диагностика	58	2		36	20	зачет
	Форма промежуточной аттестации (зачёт)	-					
	<i>Итого:</i>	72	4		38	30	-

Примечание (сокращения): Л – лекции; ПЗ – практические занятия; С – семинары; СР - самостоятельная работа обучающихся.

**Контактная работа**

**Лекции**

№ раздела	№ лекции	Тема лекции	Кол-во часов
1	1	Клиника, диагностика. профилактика частых хромосомных и моногенных синдромов	2
2	1	Профилактика наследственной патологии. Пренатальная диагностика	2
		<i>ИТОГО</i>	4

**Практические занятия**

№ раздела	№ ПЗ	Темы практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	1.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом и половых хромосом	4	Собеседование
1	2.	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками и микроструктурными перестройками хромосом	2	Собеседование
1	3.	Классификация, клиника, диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней обмена	2	Собеседование
1	4.	Биохимические, цитогенетические, молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии	4	Собеседование
2	1	Уровни и методы профилактики ВПР, хромосомной патологии и моногенных наследственных заболеваний	2	Собеседование
2	2	Медико-генетическое консультирование. Принципы расчета риска при моногенных заболеваниях	8	Собеседование
2	3	Медико-генетическое консультирование. Принципы расчета риска при хромосомной патологии	6	Собеседование
2	4	Периконцепционная профилактика. Общая характеристика. Показания. Этапы проведения	2	Собеседование
2	5	Пренатальная диагностика. Общая характеристика. Показания. Неинвазивные методы диагностики	4	Собеседование
2	6	Пренатальная диагностика: инвазивные методы.	2	Собеседование
2	7	Новые диагностические методы в пренатальной диагностике наследственной патологии. Неинвазивный пренатальный тест.	2	Собеседование
		<b>ИТОГО:</b>	<b>38</b>	

**Самостоятельная работа обучающихся**

№ раздела	Тематика самостоятельной работы обучающихся	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	Клиника, диагностика, профилактика частых хромосомных и моногенных синдромов. Изучение литературы по теме раздела.	10	Реферат
2	Профилактика наследственной патологии. Пренатальная диагностика Изучение литературы по теме раздела.	20	Реферат
	<b>ИТОГО:</b>	<b>30</b>	

### Вопросы для самоконтроля:

Раздел «Клиника, диагностика, профилактика частых хромосомных и моногенных синдромов»

1. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
3. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
4. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
5. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге
6. НБО-клиника, диагностика, профилактика
7. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней.
8. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.
9. Молекулярно-генетические методы диагностики.

Раздел «Профилактика наследственной патологии. Пренатальная диагностика »

1. Методы преемственной профилактики.
2. Определение степени риска наследственной и врожденной патологии в семье.
3. Виды пренатальной диагностики.
4. Методы проведения пренатальной диагностики, сроки проведения.
5. Консультирование по результатам исследования, разъяснение прогноза здоровья будущего ребенка.
6. Инвазивные методы

7. Неинвазивные методы

8. Пренатальная диагностика: скрининговые программы.

9. Новые диагностические методы в пренатальной диагностике наследственной патологии. Неинвазивный пренатальный тест.

10. Подтверждающие методы диагностики плодного материала.

11. Предимплантационная генетическая диагностика. Краткая характеристика метода. Какие генетические заболевания выявляет, показания, противопоказания к проведению.

12. Особенности пренатального медико-генетического консультирования.

## V. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Оценочные материалы для определения уровня сформированности компетенций в результате освоения дисциплины является приложением к рабочей программе.

## VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г.Р. Мутовин.-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»- текст:электронный 1,ЭР

2. Наследственные болезни: национальное руководство: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»-текст: электронный ЭР
- 3 Ньуссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учебное пособие / Р.Л. Ньуссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард;, пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова .-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 624 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»-текст:электронный 5,ЭР
- Дополнительная литература
- 1 Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с. 1 экз
- 2 Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.] - Санкт-Петербург: ФОЛИАНТ,2015-398 с. 1 экз
- 3 Болезнь Гоше / Е.А. Лукина - Москва: Литтерра, 2014. -56 с.-Доступ из ЭБС «Консультант врача».-текст:электронный ЭР
- 4 Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б.М. Липовецкий. – Санкт - Петербург : СпецЛит, 2010. - 128 с. 1экз
- 5 Наследственные коллагенопатии : (клиника, диагностика, лечение и диспансеризация) / Т.И. Кадурина. – Санкт-Петербург : Невский Диалект, 2000. - 271с. 2экз
- 6 Нейрометаболические заболевания у детей и подростков : диагностика и подходы к лечению : для врачей / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : Литтерра, 2019. - 358, [1] с. 3 экз
- 7 Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. Доступ из ЭБС «Консультант врача» -текст:электронный ЭР
- 8 Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова - Москва: ГЭОТАР-Медиа,



2018. -392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача»-текст: электронный ЭР

- 
- 9 Дисплазия соединительной ткани : Руководство для врачей / Т.И. Кадурина, В.Н. Горбунова. – Санкт- Петербург : ЭЛБИ, 2009. - 704с  
1экз
- 
- 10 Гинтер, Е. К. Наследственные болезни / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. –Доступ из ЭБС»Консультант врача»-текст: электронный ЭР
- 
- 11 Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва : Руководство для врачей / Под ред. А.М. Шамшиновой. - Москва : Медицина, 2001. - 528с. 1экз
- 
- 12 Наследственные нарушения нервно- психического развития детей : Руководство для врачей / Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. - Москва : Медицина, 2001. -432 с. 1 экз
- 
- 13 Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей : диагностика, лечение, профилактика / П.В. Новиков. - Москва : "ТРИАДА-Х", 2006. - 336с. 2экз
- 
- 14 Наследственные атаксии и параплегии / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская [и др.] - Москва : МЕДпресс-информ, 2006. - 416с. 2экз
- 
- 15 Врожденные и наследственные анемии в детском возрасте : диагностика и лечение : Учебно-методическое пособие для врачей, ординаторов, интернов / Сост.: Е.В. Полевиченко, Е.В. Серикова ; РостГМУ. - Ростов на Дону : Изд-во РостГМУ, 2006. - 34с. 1экз
- 

## Интернет-ресурсы

---

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
Электронная библиотека РостГМУ. – URL: <a href="http://109.195.230.156:9080/opac/">http://109.195.230.156:9080/opac/</a>		Доступ неограничен
Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО»; «Медицина. Здравоохранение. СПО»; «Психологические науки»] : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Политехресурс». - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru">https://www.studentlibrary.ru</a> + возможности для инклюзивного образования		Доступ неограничен

---

<b>Консультант врача. Электронная медицинская библиотека :</b> Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением_ Комплексный медицинский консалтинг». - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a> + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
<b>Научная электронная библиотека eLIBRARY.</b> - URL: <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>	Открытый доступ
<b>Национальная электронная библиотека.</b> - URL: <a href="http://нэб.рф/">http://нэб.рф/</a>	Доступ с компьютеров библиотеки
<b>Scopus / Elsevier Inc., Reed Elsevier.</b> – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: <a href="http://www.SCOPUS.com/">http://www.SCOPUS.com/</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ ограничен
<b>МЕДВЕСТНИК.</b> Портал российского врача: библиотека, база знаний. - URL: <a href="https://medvestnik.ru">https://medvestnik.ru</a>	Открытый доступ
<b>Медицинский Вестник Юга России.</b> - URL: <a href="http://www.medicalherald.ru/jour">http://www.medicalherald.ru/jour</a> или с сайта РостГМУ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
<b>Free Medical Journals.</b> - URL: <a href="http://freemedicaljournals.com">http://freemedicaljournals.com</a>	Открытый доступ
<b>Free Medical Books.</b> - URL: <a href="http://www.freebooks4doctors.com">http://www.freebooks4doctors.com</a>	Открытый доступ
<b>Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России.</b> - URL: <a href="http://cr.rosminzdrav.ru/">http://cr.rosminzdrav.ru/</a>	Открытый доступ
<b>Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу:</b> <a href="http://rostgmu.ru">http://rostgmu.ru</a> →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

## VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 7.1. Учебно-лабораторное оборудование:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа по дисциплине «Генетика», оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, позволяющими

обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, столы, стулья для учащихся, стол, стул преподавателя, располагается по адресу:

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, здание пищеблока, 2 этаж, учебная комната кафедры

Учебная аудитория для проведения занятий семинарско-практического типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика», оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, столы, стулья для учащихся, стол, стул преподавателя, располагается по адресу:

344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 Лечебно-диагностический корпус (Литер: Б-А), 5 этаж) лаборатория медицинской генетики, учебная комната №1,2

ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38, консультативная поликлиника, 1 этаж 106 каб,

## **7.2. Технические и электронные средства:**

ко всем занятиям лекционного типа подготовлены презентации, практические и семинарские занятия сопровождаются фотографиями, цитогенетическими препаратами, образцами для молекулярно-генетических исследований.

### **Лицензионное программное обеспечение**

1. Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).
2. System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015);
3. Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).
4. Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016);
5. Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015);
6. Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);
7. Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);
8. Kaspersky Total Security 500-999 Node 1-year Educational Renewal License (Договор № 358-А/2017.460243 от 01.11.2017).
9. Предоставление услуг связи (интернета): «Ростелеком» - договор № РГМУ7628 от 22.12.2017; «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ7611 от 22.12.2017; «МТС» - договор РГМУ7612 от 22.12.2017.