

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"
Должность: ректор
Дата подписания: 01.07.2026 11:14:43
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

11 июня 2026 г., протокол УМС №5

Мониторинг врожденных пороков развития рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**
Учебный план о310830-Генетика-26-1.plx
31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 52
самостоятельная работа 20

Виды контроля в семестрах:
зачет 1
контрольная работа 1

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)			
Неделя	16 4/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	4	4	4	4
Практические	48	48	48	48
Итого ауд.	52	52	52	52
Контактная работа	52	52	52	52
Сам. работа	20	20	20	20
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

к.м.н., доцент, Колбасин Лев Николаевич; к.б.н., доцент, Солтыс Татьяна Викторовна

Рабочая программа дисциплины

Мониторинг врожденных пороков развития

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - по специальности 31.08.30 Генетика (приказ Минобрнауки России от 31.03.2025 г. № 299)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 11.06.2026 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Кардиологии от 17.04.2026 протокол № 10

Зав. кафедрой, к.м.н., доцент Урванцева Ирина Александровна

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	
1.1	формирование способности и готовности врачей-генетиков выявлять случаи врожденных пороков развития (далее ВПР), регистрировать и вносить в базу данных, оценивать частоту и динамику ВПР для мониторинга тератогенного воздействия, а также снижать частоту рождения детей с ВПР путем внедрения профилактических программ.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП	
Цикл (раздел) ООП:	Б1.В
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Дисциплины специалитета: генетика человека, гистология, эмбриология, цитология, неврология, медицинская генетика и нейрохирургия, акушерство и гинекология, педиатрия
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	генетика

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
ПК-1.1: Осуществляет диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	
Знать:	
ПК-1.2: Осуществляет назначение патогенетического лечения и проводит контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
Знать:	
ПК-1.3: Осуществляет медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников, и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	
Знать:	
ПК-1.4: Осуществляет проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
Знать:	

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	принцип организации базы данных врожденных пороков развития
3.1.2	результаты и методы диагностики врожденных пороков развития
3.1.3	порядок оказания помощи пациентам с врожденными пороками развития
3.1.4	современные методы профилактики врожденных пороков развития
3.2	Уметь:
3.2.1	проводить лечебные, профилактические и реабилитационные мероприятия по сохранению жизни и здоровья пациентов детского возраста
3.2.2	оценивать результаты современных методов диагностики врожденных пороков развития
3.2.3	организовывать базу данных врожденных пороков развития
3.2.4	применять современные методы профилактики врожденных пороков развития

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)						
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Определение, цели и задачи мониторинга					
1.1	Определение, цели и задачи мониторинга /Лек/	1	1		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	

1.2	Определение, цели и задачи мониторинга /Пр/	1	3		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
1.3	Определение, цели и задачи мониторинга /Ср/	1	1		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	Раздел 2. Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков развития					
2.1	Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков развития /Лек/	1	1		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
2.2	Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков развития /Ср/	1	1		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	Раздел 3. Международные системы мониторинга врожденных пороков развития					
3.1	Международные системы мониторинга врожденных пороков развития /Пр/	1	3		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
3.2	Международные системы мониторинга врожденных пороков развития /Ср/	1	1		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	Раздел 4. Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации					
4.1	Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации /Лек/	1	1		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.2	Формирование системы мониторинга ВПР /Пр/	1	2		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.3	Выбор контролируемых фенотипов /Пр/	1	2		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.4	Описание, диагностика и кодирование ВПР /Пр/	1	2		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.5	Задачи региональных и центрального мониторинговых регистров ВПР /Пр/	1	2		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.6	Компьютерная система для мониторинга ВПР в России /Пр/	1	2		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.7	Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации /Ср/	1	2		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	Раздел 5. Роль мониторинга в изучении врожденных пороков развития					

5.1	Эпидемиологические исследования врожденных пороков развития /Пр/	1	6		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
5.2	Роль мониторинга в изучении врожденных пороков развития /Ср/	1	3		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4	
	Раздел 6. Частота и структура врожденных пороков развития у российских детей по данным мониторинга					
6.1	Общая частота врожденных пороков развития /Пр/	1	3		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
6.2	Структура врожденных пороков развития /Пр/	1	5		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
6.3	Частота и структура врожденных пороков развития у российских детей по данным мониторинга /Ср/	1	3		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	Раздел 7. Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного учета					
7.1	Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного учета /Пр/	1	6		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.4	
7.2	Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного учета /Ср/	1	3		Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.4	
	Раздел 8. Описательная эпидемиология и относительные риски врожденных пороков развития					
8.1	Описательная эпидемиология и относительные риски врожденных пороков развития /Пр/	1	6		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	
8.2	Описательная эпидемиология и относительные риски врожденных пороков развития /Лек/	1	1		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	
8.3	Описательная эпидемиология и относительные риски врожденных пороков развития /Ср/	1	3		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	
	Раздел 9. Значение мониторинга в оценке эффективности программ профилактики врожденных пороков развития у детей в Российской Федерации					

9.1	Значение мониторинга в оценке эффективности программ профилактики врожденных пороков развития у детей в Российской Федерации /Пр/	1	6		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	
9.2	Значение мониторинга в оценке эффективности программ профилактики врожденных пороков развития у детей в Российской Федерации /Ср/	1	3		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	
9.3	/Контр.раб./	1	0		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	
9.4	/Зачёт/	1	0		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Топольницкий О.З., Гургенадзе А.П.	Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области у детей: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453605.html	1
Л1.2	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html	2
Л1.3	Щипков В. П., Азова М. М., Гигани О. Б.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник для студентов, обучающихся по специальностям "Лечебное дело", "Сестринское дело", "Акушерское дело"	Москва: КноРус, 2021	5
Л1.4	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
Л1.5	Желенина Л. А., Дитковская Л. В., Куропатенко М. В.	Врожденные пороки развития легких: учебное пособие	Санкт-Петербург: СПбГПМУ, 2021, https://e.lanbook.com/book/255755	1
Л1.6	Романенко О. П., Верлинская Д. К., Кадурина Т. И., Харченко Т. В.	Врожденные пороки развития: учебное пособие	Санкт-Петербург: СЗГМУ им. И.И. Мечникова, 2019, https://e.lanbook.com/book/242477	1

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.7	Жилина С.С., Кожанова Т.В., Майорова М.Е.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2022, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html	2

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2015, http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html	1
Л2.2	Джамбетова П. М.	Генетический мониторинг детского населения Чеченской Республики: [монография]	Москва: Научный мир, 2018	2
Л2.3	Васильева Е. Е.	Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо	Санкт-Петербург: Лань, 2023, https://e.lanbook.com/book/282359	1
Л2.4	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо	Москва: Юрайт, 2023, https://urait.ru/bcode/512989	1

6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Мониторинг врожденных пороков развития

Код, направление подготовки	31.00.00 Клиническая медицина
Направленность (профиль)	31.08.30 Генетика
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Кардиология
Выпускающая кафедра	Кардиология

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – составление карты пробанда (1 СЕМЕСТР)

В соответствии с представленным образцом составить карту пробанда.

КАРТА ПРОБАНДА

Адрес _____
Фамилия. _____ Имя _____
Год рождения _____ месяц _____ число _____
Год смерти _____ месяц _____ число _____
Пол: М. Ж. (подчеркнуть)
Срок беременности (в неделях) _____
Родился: живым; мертвым (подчеркнуть) _____
Диагноз: (полное описание) _____
родильный дом _____
поликлиника _____ патологическое отделение _____

Список реферативных сообщений - 1 семестр:

1. Анэнцефалия - отсутствие головного мозга, костей свода черепа и мягких тканей.
2. Spina bifida* - расщелина позвоночника с нарушением развития спинного мозга. В зависимости от характера грыжевого содержимого различают: - менингоцеле - выпячивание оболочек спинного мозга с содержанием ликвора; - миеломенингоцеле - с содержанием элементов спинного мозга; - полный рахисхииз - расщелина позвонков с дефектом мозговых оболочек и мягких покровов.
3. Энцефалоцеле грыжевое выпячивание в области дефекта костей черепа. Различают две основные формы: - менингоцеле - содержимым является ликвор; - менингоэнцефалоцеле - содержимое - ткань головного мозга.
4. Гидроцефалия - врожденная водянка головного мозга - чрезмерное накопление спинномозговой жидкости внутри желудочков мозга и/или в субарахноидальном пространстве.
5. Микротия /анотия - изменение конфигурации и размеров ушной раковины от полного отсутствия ушной раковины и слухового канала до небольших изменений формы ушной раковины.
6. Расщелина неба - расщелина мягкого и/или твердого неба, без расщелины губы или альвеолярного отростка.

7. Незаращение губы - расщелина верхней губы с или без расщелины альвеолярного отростка, или расщелиной неба.
8. Врожденные пороки сердца - включают следующие пороки: декстракардия сердца, транспозиция магистральных сосудов, дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородки, стеноз устья, аорты, двукамерное сердце.
9. Атрезия пищевода - непроходимость пищевода из-за отсутствия просвета в пищеводе, часто сочетается страхеопищеводными свищами.
10. Атрезия ануса - отсутствие ануса с нарушением проходимости по прямой кишке.
11. Гипоспадия - нижняя расщелина уретры, т.е. смещение мочеиспускательного канала на нижнюю поверхность полового члена, в мошонку или промежность.
12. Редукционные пороки конечностей полное или частичное отсутствие конечностей. Различают следующие типы: - олигодактилия - отсутствие одного или нескольких пальцев; - эктрадактилия - редукционный порок в виде клешни; - фокомелия - отсутствие проксимальных частей конечности; - амелия - полное отсутствие конечности и др..
13. Полидактилия увеличение числа пальцев на кисти и/или стопах.
14. Диафрагмальные грыжи** - перемещение органов брюшной полости в грудную. Учитываются ложные грыжи, при которых грыжевой мешок отсутствует, а органы брюшной полости: селезенка, желудок, петли кишечника, левая доля печени перемещены в грудную клетку через расширенное естественное отверстие или эмбриональный дефект в диафрагме.
15. Агенезия и дисгенезия почек - отсутствие или дисгенезия одной или обеих почек.
16. Омфалоцеле - грыжа пупочного канатика или мешковидное образование пуповины, содержащее петли кишечника, иногда печень, селезенку.
17. Гастросхизис - дефект передней брюшной стенки (отсутствие, прямых мышц живота), латерально расположенный к неповрежденному пупку, через которое происходит грыжевое выпячивание.
18. Синдром Дауна хромосомная патология (трисомия 21) характеризуется множественными врожденными пороками развития.
19. Множественные врожденные пороки развития*** - пороки локализованные в разных, двух или более органах и системах. *spina bifida occulta скрытая расщелина позвоночника без грыжевого выпячивания (в регистр не включается); ** диафрагмальные грыжи истинные, при которых наблюдается мешковидное выпячивание в грудную полость истинной диафрагмы, листка брюшины и висцеральной плевры (в регистр не включается); *** множественные врожденные пороки развития (пример): анэнцефалия, полидактилия, расщелина неба и атрезия ануса.

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задания на зачете содержат 2 теоретических вопроса.

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
1. Определение, цели и задачи мониторинга 2. Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков 3. Международные системы мониторинга врожденных пороков 4. Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации 5. Формирование системы мониторинга ВПР 6. Выбор контролируемых фенотипов 7. Описание, диагностика и кодирование ВПР 8. Задачи региональных и центрального мониторинговых регистров ВПР 9. Компьютерная система для мониторинга ВПР в России 10. Роль мониторинга в изучении врожденных пороков развития 11. Частота и структура врожденных пороков развития у российских детей по данным мониторинга 12. Общая частота врожденных пороков развития 13. Структура врожденных пороков развития 14. Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного	Теоретический

учета 15. Описательная эпидемиология и относительные риски врожденных пороков развития 16. Значение мониторинга в оценке эффективности программ профилактики врожденных пороков развития у детей в	
---	--