

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"  
Должность: ректор  
Дата подписания: 25.08.2025 11:44:21  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УМР

11 июня 2025г., протокол УМС №5

## Мониторинг врожденных пороков развития рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**  
Учебный план о310830-Генетика-25-1.plx  
31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72  
в том числе:  
аудиторные занятия 32  
самостоятельная работа 40

Виды контроля в семестрах:  
зачеты 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	28	28	28	28
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
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 (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1072)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 11.06.2025 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Кардиологии** от 21.04.2025, протокол № 9

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
<b>2.1</b>	<b>Требования к предварительной подготовке обучающегося:</b>
2.1.1	Дисциплины специалитета: генетика человека, гистология, эмбриология, цитология, неврология, медицинская генетика и нейрохирургия, акушерство и гинекология, педиатрия
<b>2.2</b>	<b>Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:</b>
2.2.1	генетика

**3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
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
<b>3.2</b>	<b>Уметь:</b>
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	Компетенции	Литература	Примечание
	<b>Раздел 1. Определение, цели и задачи мониторинга</b>					
1.1	Определение, цели и задачи мониторинга /Лек/	1	1	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
1.2	Определение, цели и задачи мониторинга /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
1.3	Определение, цели и задачи мониторинга /Ср/	1	3	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	<b>Раздел 2. Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков развития</b>					
2.1	Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков развития /Лек/	1	1	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
2.2	Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков развития /Ср/	1	3	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	

	<b>Раздел 3. Международные системы мониторинга врожденных пороков развития</b>					
3.1	Международные системы мониторинга врожденных пороков развития /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
3.2	Международные системы мониторинга врожденных пороков развития /Ср/	1	3	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	<b>Раздел 4. Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации</b>					
4.1	Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации /Лек/	1	1	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.2	Формирование системы мониторинга ВПР /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.3	Выбор контролируемых фенотипов /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.4	Описание, диагностика и кодирование ВПР /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
4.7	Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации /Ср/	1	10	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
	<b>Раздел 5. Роль мониторинга в изучении врожденных пороков развития</b>					
5.1	Эпидемиологические исследования врожденных пороков развития /Пр/	1	4	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	6	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4	
	<b>Раздел 6. Частота и структура врожденных пороков развития у российских детей по данным мониторинга</b>					
6.1	Общая частота врожденных пороков развития /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	

6.2	Структура врожденных пороков развития /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	6	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.2 Л2.4	
<b>Раздел 7. Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного учета</b>						
7.1	Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного учета /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.4	
7.2	Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного учета /Ср/	1	3	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.7Л2.1 Л2.4	
<b>Раздел 8. Описательная эпидемиология и относительные риски врожденных пороков развития</b>						
8.1	Описательная эпидемиология и относительные риски врожденных пороков развития /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7Л2.1 Л2.4	
<b>Раздел 9. Значение мониторинга в оценке эффективности программ профилактики врожденных пороков развития у детей в Российской Федерации</b>						
9.1	Значение мониторинга в оценке эффективности программ профилактики врожденных пороков развития у детей в Российской Федерации /Пр/	1	2	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	ПК-2 ПК-5 ПК-6 ПК-7	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	

**5.1. 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, <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453605.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453605.html</a>	1
Л1.2	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>	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, <a href="https://e.lanbook.com/book/255755">https://e.lanbook.com/book/255755</a>	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, <a href="https://e.lanbook.com/book/242477">https://e.lanbook.com/book/242477</a>	1
Л1.7	Жилина С.С., Кожанова Т.В., Майорова М.Е.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html</a>	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, <a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html</a>	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, <a href="https://e.lanbook.com/book/282359">https://e.lanbook.com/book/282359</a>	1
Л2.4	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо	Москва: Юрайт, 2023, <a href="https://urait.ru/bcode/512989">https://urait.ru/bcode/512989</a>	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 рахисхиз - 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 страхео-пищеводными 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
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Определение, цели и задачи мониторинга</li> <li>2. Общие принципы организации мониторинга врожденных пороков</li> <li>3. Международные системы мониторинга врожденных пороков</li> <li>4. Организация системы мониторинга ВПР в Российской Федерации</li> <li>5. Формирование системы мониторинга ВПР</li> <li>6. Выбор контролируемых фенотипов</li> <li>7. Описание, диагностика и кодирование ВПР</li> <li>8. Задачи региональных и центрального мониторинговых регистров ВПР</li> <li>9. Компьютерная система для мониторинга ВПР в России</li> <li>10. Роль мониторинга в изучении врожденных пороков развития</li> <li>11. Частота и структура врожденных пороков развития у российских детей по данным мониторинга</li> <li>12. Общая частота врожденных пороков развития</li> <li>13. Структура врожденных пороков развития</li> <li>14. Популяционные частоты врожденных пороков развития обязательного</li> </ol>	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