

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 03.03.2023 14:43:52
Уникальный программный ключ:
faa404d1aeb2a015314a31ee38dc340496312a

Аннотация

рабочей программы учебной дисциплины Б1.О.38 Медицинская генетика направления подготовки специалистов 31.05.02 Педиатрия

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цель дисциплины: углубление базисных знаний и формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, причинах широкого клинического полиморфизма патологии, диагностике генетических заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования, профилактики, принципах лечения наследственных болезней.

Задачи изучения дисциплины на лечебном факультете:

- 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.
- Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
- Научить студентов овладению клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.
- Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).
- Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
- Дать представление об этапах проведения, методах медико – генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
- Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико – генетической помощи.
- Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.
- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 Педиатрия

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 Базовая часть и преподается в 7 семестре.

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Латинский язык. Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке.

Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации

Биоэтика. Знания: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача

Умения: уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими членами коллектива.

Гистология. Знания: Гаметогенез, оплодотворение. Строение клетки. Сперматогенез, овогенез и их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в период эмбриогенеза.

Умения: уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

Микробиология с вирусологией. Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний.

Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний; Физика, математика.

Химия. Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Механизмы биохимического гомеостаза, основные показатели обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике

Умения: уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

Биохимия. Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ. Строение нуклеиновых кислот. Основные этапы синтеза белка в клетках.

Умения: уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

Биология. Знания: законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию.

Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.

Патологическая физиология. Знания: Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии.

Умения: уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов.

Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами. Знания и умения, приобретаемые на дисциплине «Медицинская генетика», необходимы для изучения последующих дисциплин - Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения; Акушерство и гинекология; Факультетская терапия, профессиональные болезни; Госпитальная терапия и др.

Основные блоки и темы дисциплины:

1. Введение в медицинскую генетику.
2. Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.
3. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.
4. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.

5. Хромосомные болезни
6. Моногенные болезни.
7. Наследственные болезни обмена веществ
8. Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» входит в перечень дисциплин обязательной части ОПОП

В результате изучения дисциплины специалист должен обладать следующими компетенциями:

ОПК-1.Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности

ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности

Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций.

Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности.

Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач

ОПК-10. Способен понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности

ОПК-10.2 Использует информационно-коммуникационные технологии, медико - биологическую терминологию, в том числе физиологические, математические (или иные) понятия и методы исследований для решения стандартных задач профессиональной деятельности

Знать: информационно-коммуникационные технологии, медико- биологическую терминологию, в том числе физиологические, математические, физико-химические, биофизические (или иные) понятия и методы исследований.

Уметь: использовать алгоритмы решения стандартных профессиональных задач с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, биофизических, математических, физико-химических (или иных) понятий и методов исследований

Владеть: медико-биологическим, математическим, физико-химическим, биофизическим (или иными) понятийным аппаратом для решения стандартных задач профессиональной деятельности

ОПК-7. Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности

ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению

Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии.

Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии.

Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается посредством лекций, практических занятий. Все разделы программы закрепляются самостоятельной работой, выполнением тестов.

Общая трудоемкость дисциплины: составляет 72 часа, 2 зачетные единицы

Виды промежуточной аттестации: зачет