

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна  
Должность: Проректор по учебной работе  
Дата подписания: 05.05.2025 14:48:17  
Уникальный программный код:  
faa404d1aeb2a023b5f4a7371a5f14549496531

## Аннотация

*рабочей программы учебной дисциплины*  
**«Б1.Б.29.02. Медицинская генетика»**  
*специальности 31.05.02 Педиатрия*

**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 дисциплины:**

- 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 о 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.

### **Основные блоки и темы дисциплины:**

1. Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.
2. Наследственность и патология. Цитогенетические основы наследственности. Мутации как этиологический фактор.
3. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.
4. Хромосомные болезни. Геномные болезни

5. Моногенные болезни. Болезни обмена веществ.
6. Болезни с наследственным предрасположением.
7. Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование

**Учебная дисциплина «Медицинская генетика» входит в перечень дисциплин базовой части ОПОП.**

**Выпускник, освоивший программу специалитета, по дисциплине «Медицинская генетика» должен обладать следующими компетенциями:**

**ОПК-7** - готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач;

**ОПК-9** - способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач;

**ПК-1**- способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания;

**ПК-5** - готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого - анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:**

1. Современные представления о геноме человека (ОПК-7);
2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов (ОПК-9);
3. Значение и основы клинко-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека (ПК-5);
4. Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения (ПК-5);
5. Биохимическую диагностику, методы, используемые для диагностики дефектов обмена; показания к биохимическому генетическому исследованию (ОПК-9, ПК-5);
6. Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; выделение индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию (ОПК-9, ПК-5);
7. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование ( ПК-1);
8. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания (ПК-1);

9. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу (ПК-1);

**уметь:**

1. Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного (ОПК-9, ПК-5);
2. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье ПК-5);
3. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы (ПК-5);
4. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы (ПК-1);

**владеть:**

1. Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе (ОПК-7, ПК-1);
2. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека (ОПК-7);
3. Методикой сбора наследственного анамнеза (ПК-5);
4. Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования (ОПК-7, ПК-5);
5. Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни (ПК-5);
6. Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний (ПК-1);
7. Методикой самостоятельного изучения учебного материала, в том числе поиск в сети Интернет, работы с научной, справочной, медицинской литературой и системным подходом к анализу медицинской информации (ОПК-7, ПК-1);

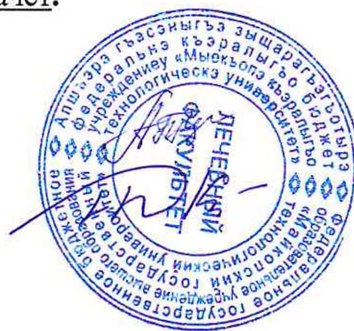
**Дисциплина «Медицинская генетика» изучается посредством лекций, все разделы программы закрепляются практическими занятиями, выполнением тестовых заданий, самостоятельной работы над учебной и научной литературой.**

**Общая трудоемкость дисциплины составляет 72 часа, 2 зачетные единицы.**

**Вид промежуточной аттестации: зачет.**

Разработчик:

Зав. выпускающей кафедрой



А.Р. Тугуз

И.Д. Куанова