

## Аннотация

### рабочей программы учебной дисциплины «Б1.О.31. Медицинская генетика» специальности 31.05.01 Лечебное дело

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 основной части ОПОП.

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

Этиология и патогенез

ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

ОПК-5.2 – Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач

Информационная грамотность

ОПК- 10. Способен

понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности

ОПК-10.1 - Выполняет профессиональную деятельность надлежащего качества

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

**знать:**

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

9. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу;

**уметь:**

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

**владеть:**

1. Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе;
2. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека;
3. Методикой сбора наследственного анамнеза;
4. Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования;
5. Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни;
6. Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний;
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;

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



Богус С.Х.

Дударь М.М.