

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна  
Должность: Проректор по учебной работе  
Дата подписания: 24.09.2023 00:14:13  
Уникальный идентификатор:  
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee5ddc54049c5f12d

## Аннотация

### рабочей программы учебной дисциплины Б1.О.28 «Медицинская генетика» специальности 39.05.01. 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 базовой части ОПОП.**

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

ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач  
ОПК-5.1. Демонстрирует умение оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

**знать:** морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.

**уметь:** применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях.

**владеть:** навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.

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.**

**Преподаватель:**



**Богус С.Х.**

**Зав. выпускающей  
кафедрой**



**Дударь М.М.**