

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:

ФГОУ Запорожская Политехника Иваница

Должность: Проректор по учебной работе

направления подготовки

Уникальный программный ключ:

профиль подготовки "Лечебное дело"

**программа подготовки "Врач-лечебник"**

## Цели и задачи учебной дисциплины (модуля)

**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, профилактике и принципах лечения наследственных болезней.

### Задачи изучения 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 (микрoаномалий) развития.
- Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, основах лечения. - 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.

## Основные блоки и темы дисциплины

| <b>Раздел дисциплины</b>                                                                                                 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.            |
| Семиотика нарушений и принципы клинической диагностики наслед-ственной патологии. Классификация наследственных болезней. |
| Морфогенетические варианты развития. Пороки развития                                                                     |
| Хромосомные болезни                                                                                                      |
| Моногенные болезни                                                                                                       |



| Раздел дисциплины                                                                                                            |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Болезни с наследственным предрасположением                                                                                   |
| Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. |
| Зачет                                                                                                                        |

## Место дисциплины в структуре ОП

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 Базовая часть и преподается в 8 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 4/46 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



**В результате изучения дисциплины бакалавр должен обладать следующими компетенциями:**

|                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                               |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>ОПК-5:</b> Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач                                                                     |                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                               |
| <b>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</b> |                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                               |
| морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.                                    | применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. | 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, генетические технологии в медицине" изучается посредством лекций, все разделы программы закрепляются практическими, лабораторными занятиями, выполнением контрольных работ, самостоятельной работы над учебной и научно-технической литературой и завершается экзаменом.

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

**Вид промежуточной аттестации:** Зачет.

|                            |                                 |                              |
|----------------------------|---------------------------------|------------------------------|
| Разработчик:               | Подписано простой ЭП 25.04.2026 | Аутлева Жанета Аслановна     |
| Зав. кафедрой:             | Подписано простой ЭП 25.04.2026 | Уракова Тамара Юрьевна       |
| Зав. выпускающей кафедрой: | Подписано простой ЭП 07.05.2026 | Лялюкова Елена Александровна |

