

рабочей программы учебной дисциплины "Б1.О.33 Медицинская генетика, генетические технологии в медицине"
ДПО: Загородный медицинский институт
Должность: Проректор по учебной работе
направления подготовки бакалавров "31.05.02 Педиатрия"
Дата подписания: 19.09.2020 г.
/никальный программный ключ:
профиль подготовки "4 Педиатрия"

Цели и задачи учебной дисциплины (модуля)

- развитие профессиональной и социальной компетентности на основе приобретения знаний по основным аспектам наследственной (генетической) патологии;
- приобретения способностей к применению полученных знаний и навыков для профилактики наследственных и наследственно предрасположенных (мультифакторных) заболеваний.

- Приобрести навыки осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов;
- Овладеть клинко-генеалогическим методом; правильным сбором генетического анамнеза, составлением и анализом родословной, определением предположительного типа наследования;
- Научиться умениям выявлять симптомы и синдромы наследственных 5 (генетических) заболеваний;
- Изучить современные данные об этиологии, факторах риска возникновения основных наследственных заболеваний человека;
- Освоить принципы ранней, в т.ч. досимптоматической, диагностики и превентивной (предупредительной) терапии как метода профилактики наследственных заболеваний человека;
- Изучить принципы и возможности медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скринирующих программ; современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;
- Овладеть навыками выявления лиц с повышенными факторами риска возникновения наследственных и наследственно предрасположенных заболеваний;
- Приобрести навыки санитарно-просветительной работы с населением по профилактике наиболее распространенных генетических заболеваний;
- Освоить основополагающие принципы врачебной этики и деонтологии при наследственных заболеваниях.

Основные блоки и темы дисциплины

Раздел дисциплины
Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики
Клиническая генетика. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития
Клиническая генетика. Моногенные заболевания.



Раздел дисциплины
Клиническая генетика. Генетические основы мультифакторных заболеваний.
Клиническая генетика. Онкогенетика.
Клиническая генетика. Фармакогенетика.
Клиническая генетика. Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина
Генетические технологии в медицине
Промежуточная аттестация

Место дисциплины в структуре ОП

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока 1 дисциплин учебного плана по специальности 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета) и изучается на 7 семестре.

Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) обучающийся должен по дисциплине:

Биология

Знать: основные закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме взрослого человека, детей, подростков.

Уметь: составлять и анализировать родословные, анализировать кариограммы человека.

Владеть: простейшими медицинскими инструментами; микроскопическим анализом; методами антропогенетики.

Анатомия человека, топографическая анатомия

Знать: анатомию-топографические взаимоотношения органов и частей организма у взрослого человека, детей и подростков.

Уметь: пальпировать на человеке основные костные и мышечные ориентиры, определять топографические контуры органов и основных сосудистых и нервных стволов; схематично представлять внутреннее строение центральной нервной системы. Показывать на изображениях, полученных различными методами визуализации (рентгеновские снимки, компьютерные и магнитно-резонансные томограммы и др.) органы, их части и детали строения

Владеть: навыками определения границ органов, зональной и сегментарной иннервации; пульсации сосудов; находить и показывать на рентгеновских снимках органы и основные детали их строения.

Биологическая химия

Знать: особенности протекания биохимических процессов у взрослого человека и ребенка, диагностически значимые нормы биохимических показателей здорового человека.

Уметь: объяснять биохимические механизмы поддержания гомеостаза при воздействии внешних и внутренних факторов, применять на практике навыки прикладной биохимии.

Владеть: навыками использования биохимических констант для характеристики нормы и 6 признаков болезни; навыками постановки диагноза на основании биохимических лабораторных исследований.

Нормальная физиология

Знать: закономерности функционирования и механизмы регуляции деятельности клеток, тканей, органов, систем здорового организма, рассматриваемые с позиций общей физиологии, частной физиологии и интегративной деятельности человека.

Уметь: оценивать параметры деятельности систем организма.



Владеть: основными методами исследований физиологических функций, навыками в использовании простейших медицинских приборов и инструментов.

Патологическая анатомия

Знать: структурные и функциональные основы болезней и патологических процессов, причины, основные механизмы развития и исходы типовых патологических процессов, нарушений функций органов и систем. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней.

Уметь: анализировать вопросы общей патологии и современные теоретические концепции и направления в медицине; объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков.

Владеть: навыком сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней.

Патологическая физиология

Знать: основы общей патологии, типовые патологические процессы, основные понятия общей нозологии; принципы классификации болезней; понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни; медицинские и правовые аспекты ятрогенной патологии; основы профилактики, лечения и реабилитации основных заболеваний.

Уметь: обобщать результаты, анализировать события, факты, выделять главное звено в цепи патологических процессов. Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов.

Владеть: навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов клинического, лабораторного и инструментального обследования; обоснованием принципов патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

Фармакология

Знать: понятие фармакодинамики и фармакокинетики лекарственных средств, индукцию и ингибирование микросомальных ферментов печени; лекарственные средства, применяемые для лечения наследственных заболеваний; фармакогенетику.

Уметь: оценивать возможности использования лекарственных средств для целей фармакотерапии на основе представлений об их свойствах.

Владеть: навыками выписывания лекарственных средства в рецептах при определенных патологических состояниях, исходя из особенностей фармакодинамики и фармакокинетики препаратов.

Знание основ медицинской генетики необходимо в ежедневной работе врача любой специальности. Дисциплина «медицинская генетика» имеет междисциплинарную связь с другими дисциплинами профессионального цикла: внутренними болезнями, психиатрией и медицинской психологией, общественным здоровьем и организацией здравоохранения, акушерством и гинекологией и др

В результате изучения дисциплины бакалавр 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,	Уметь: реализовать этические и	Владеть: навыками использования



правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций.	деонтологические принципы в профессиональной деятельности.	морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач
ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач		
ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства		
Знать: анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам	Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей	Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных
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, 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 26.05.2026	Богус Сафият Хазретовна
Зав. кафедрой:	Подписано простой ЭП 02.06.2026	Куанова Ирина Джамбулетовна
Зав. выпускающей кафедрой:	Подписано простой ЭП 02.06.2026	Куанова Ирина Джамбулетовна

