

ФГОС Запорожская Полтора Иванова

Подлинности : Преподователь по учебной раб

д. пед. н.

Дата подписания: 05.09.2024 20:55:26

Уникальный программный ключ:

профиль подготовки

100 40 10 20 30 40 50 60 70 80 90 100

документ подписан простой электронной подписью
информация о владельце:
Технологии в медицине"
ФГБОУ ВО "Самарский государственный медицинский университет"
должность: Проректор по учебной работе
направления подготовки бакалавров "31.05.02 Педиатрия"
адрес: 443001, Самарская область, г. Самара, ул. Молодежная, 15
электронная почта: 31.05.02@smgu.ru
никальный программный ключ:
профиль подготовки 41496512d
адрес: 443001, Самарская область, г. Самара, ул. Молодежная, 15

направления подготовки бакалавров "31.05.02 Педиатрия"

профиль подготовки

программа подготовки "врач - педиатр"

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, профилактики, принципах лечения наследственных болезней.

Задачи изучения дисциплины на лечебном факультете:

- 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 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.

- 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 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

Раздел дисциплины
Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.
Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.
Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.
Хромосомные болезни
Моногенные болезни.
Наследственные болезни обмена веществ
Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.
Промежуточная аттестация

Место дисциплины в структуре ОП

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 Базовая часть и преподается в 7 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 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 болезни; Госпитальная терапия 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		
морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций.	реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач	навыками использования 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

анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам	оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей	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

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.	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.	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 09.07.2024	Богус Сафият Хазретовна
Зав. кафедрой:	Подписано простой ЭП 09.07.2024	Куанова Ирина Джамбулетовна
Зав. выпускающей кафедрой:	Подписано простой ЭП 09.07.2024	Куанова Ирина Джамбулетовна

