

Аннотация

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:

Ф.И.О. Подписавший: Подпись: Инициалы

Должность: Проректор по учебной работе

Дата подписания: 11.05.2024 15:09:28

Уникальный программный ключ:

fa4c9192-0241-3704-9104-417474747474

рабочей программы учебной дисциплины "Б1.О.28 Медицинская генетика, генетические технологии в медицине"
направления подготовки бакалавров "31.05.01 Лечебное дело"
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 (микроаномалий) 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

Раздел дисциплины
Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.
Семиотика нарушений и принципы клинической диагностики наследственной 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:

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		
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

