

Аннотация рабочей программы дисциплины «Медицинская генетика»

Основной профессиональной образовательной программы высшего образования программы специалитета по специальности 3 1.05.02 Педиатрия, утвержденной 24.05.2023 г.

Форма обучения: очная

Срок освоения ОПОП ВО: 6 лет

Кафедра: Хирургические болезни детского возраста с медицинской генетикой

- 1. Цель дисциплины** состоит в овладении студентом знаниями, а также принципами диагностики, лечения и профилактики генетически обусловленных заболеваний.
- 2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО:** дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока 1 ФГОС ВО по специальности «Педиатрия».
- 3. Требования к результатам освоения дисциплины:**

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование и развитие компетенций: ОПК-1, ОПК-6, ОПК-7, ПК-5, ПК-6, ПК-8.

В результате изучения дисциплины студент должен *знать:*

- современные представления о геноме человека, кариотипе, механизмах поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клеток и организмов.
- механизмы возникновения мутаций, их классификацию, медицинское и эволюционное значение мутаций.
- особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов
- моногенную предрасположенность: экогенетическая патология, фармакогенетические реакции, профессиональные болезни. Врождённые пороки развития мультифакториальной природы.
- область применения цитогенетических методов; сущность; виды; возможности цитогенетического метода в диагностике наследственных болезней.

уметь:

- собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, проанализировать наследование заболевания или признака в семье.
- собрать полный анамнез пациента, интерпретировать результаты обследования, поставить предварительный диагноз, наметить объём дополнительных исследований.
- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространённых моногенных заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы
- выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
- обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование

владеть:

- пропедевтика наследственной патологии. Составление родословной пациента.
- медицинской и биологической терминологией и осознанно использовать её в профессиональном общении.
- навыками сбора семейного анамнеза.

- оценкой риска профессиональных болезней с генетической точки зрения. Особенности, верификации и интерпретации информации.
 - производить расчёт риска появления в семье детей с наследственной патологией
- 4. Общая трудоёмкость дисциплины** составляет 2 зачётные единицы (72 часа).
- 5. Семестр:** 7.
- 6. Основные разделы дисциплины:**
1. Модуль 1:
 1. Введение в курс медицинской генетики.
 2. Генные болезни и синдромы, особенности клинической картины, методы диагностики, профилактики и лечения.
 3. Хромосомные болезни и синдромы, особенности клинической картины, методы диагностики, профилактики и лечения.
 4. Мультифакториальная патология. Фармакогенетика.
 5. Скрининговые методы диагностики: неонатальный и пренатальный скрининг. Медико-генетическое консультирование.

Автор:
Зав. кафедрой хирургических болезней
детского возраста с мед. генетикой, д.м.н., профессор



И.Ш. Джелиев