

## **Аннотация рабочей программы дисциплины** **«Медицинская генетика»**

по специальности Педиатрия 31.05.02  
форма обучения: очная

### **1. Цель и задачи освоения дисциплины**

**Цель:** изучения медицинской генетики являются:

1. Приобретение студентами пропедевтических навыков для правильного сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа;
2. Овладение знаниями о природе наследственных заболеваний человека - этиологии, патогенезе, причинах клинического полиморфизма и генетической гетерогенности;
3. Овладение навыками использования клинико-генеалогического метода в клинической практике;
4. Усвоение принципов медико-генетического консультирования;
5. Получение представления о методах пренатальной диагностики наследственных болезней и программах массового скрининга новорожденных, как основных направлениях в профилактике данной патологии;
6. Овладение представлениями о генетических основах индивидуального ответа больного на лекарственное воздействие.

Поставленные цели могут быть выполнены при овладении студентами практическими навыками сбора родословной больного, ее анализа, интерпретации особенностей фенотипа курируемого ребенка. Достижение необходимого уровня «знаний-умений» закрепляется самостоятельной работой студентов с больными, результатом которой является написание карты фенотипа и родословной с обоснованным заключением, выводами и рекомендациями.

На каждом практическом занятии предусмотрено время для проведения тестового контроля исходного уровня подготовки. В конце курса медицинской генетики проводится тестирование в компьютерном классе.

В ходе изучения медицинской генетики студенты должны освоить практические навыки и медицинские манипуляции, которые закрепляются на производственной практике.

#### **Задачи:**

- приобретение студентами знаний по основным методам медицинской генетики и их применению в клинической медицине, сведений об этиологии и патогенезе моногенных, хромосомных, мультифакториальных заболеваний;
- обучение студентов важнейшим методам цитогенетических и биохимических методов обследования больного;
- обучение студентов распознаванию общих признаков, позволяющих заподозрить врожденные и наследственные заболевания;
- обучение студентов выбору оптимальных методов пренатальной диагностики и неонатального скрининга;
- обучение проведению полного объема лечебных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными нозологическими формами болезней;
- обучение студентов принципам организации и видам медико-генетического консультирования;
- формирование у детей, подростков, членов их семей и будущих родителей позитивного медицинского поведения, направленного на формирование и повышения уровня здоровья;
- обучение студентов оформлению медицинской документации;
- ознакомление студентов с принципами организации и работы лечебно-профилактических учреждений различного типа;

- формирование навыков общения с больными и родителями с учетом этики и деонтологии и в зависимости о выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов;
- участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач по разработке новых методов в педиатрии;
- формирование у студента навыков общения с коллективом.

## 2. Перечень планируемых результатов обучения

### Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины медицинская генетика компетенции

Наименоание категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции (или ее части)
1	2
Диагностическая	<b>ПК-1</b> Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях оценки состояния и установления факта наличия или отсутствия заболевания, в том числе с использованием цифровых технологий.
<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-1.1 устанавливает контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком</p> <p>ИПК-1.2 составлять генеалогическое дерево в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.3 получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.4 получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.5 получать информацию о проведенных вакцинациях, поствакцинальных реакциях, поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту, и диаскин-теста, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.6 получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии, в том числе с использованием ИКТ</p> <p>ИПК-1.7 оценивать состояние и самочувствие ребенка, проводить объективный осмотр органов и системы организма ребенка, в том числе с использованием телемедицинских технологий</p> <p>ИПК-1.8 оценивать физическое и психомоторное развитие детей различного возраста</p> <p>ИПК-1.9 оценивать клиническую картину острых и хронических болезней и состояний, требующих оказания медико-санитарной помощи детям и ставить предварительный</p>	

<p>диагноз</p> <p>ИПК-1.10 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.11 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям и ставить предварительный диагноз</p> <p>ИПК-1.12 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям</p> <p>ИПК-1.13 интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам</p> <p>ИПК-1.14 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам.</p>	
<p>Диагностическая</p>	<p><b>ПК-2.</b> Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития, в том числе с использованием инновационных методов и методик диагностики и цифровых технологий</p>
<p><u>Способен и готов:</u></p> <p>ИПК-2.1 составлять план обследования детей с целью установления клинического диагноза</p> <p>ИПК-2.2 обосновывать необходимость и объем - лабораторного обследования детей -инструментального обследования детей</p> <p>ИПК-2.3 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам</p> <p>ИПК-2.4 проводить дифференциальный диагноз с другими болезнями и постановку диагноза в соответствии с действующей статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p> <p>ИПК-2.5 обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию</p> <p>ИПК-2.6 пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи</p> <p>ИПК-2.7 применять инновационные методы и методики диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача</p> <p>ИПК-2.8 определять необходимость и целесообразность применения инновационных методов и методик диагностики заболеваний у детей, в том числе с применением цифровых помощников врача</p>	

### 3. Место учебной дисциплины в структуре образовательной программы

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» Б1.Б.29 относится к обязательным дисциплинам базовой части Блока 1 учебного плана специальности 31.05.02. Педиатрия.

Материал дисциплины опирается на ранее приобретенные студентами знания по: анатомии, нормальной физиологии, медицинской биологии, биохимии, гистологии, эмбриологии, цитологии, патологической анатомии, патологической физиологии, микробиологии, вирусологии, пропедевтике детских болезней.

**4.Трудоемкость учебной дисциплины** составляет 3 зачетных единицы, 108 академических часов

**5. Формы аттестации** Форма промежуточной аттестации – зачёт в 5 семестре.