

Аннотация рабочей программы дисциплины «**Медицинская генетика**»
31.05.01 Лечебное дело (специалитет)

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

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование и развитие компетенций: ОПК-1,7,9; ПК-1,15,16,21.

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 1,6 зачётных единиц (54 часов).
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., доцент



И.Ш. Джелиев