

## Аннотация рабочей программы дисциплины «Медицинская генетика»

по направлению специальности 31.05.02 «Педиатрия»,  
форма обучения: очная

### 1. Цель и задачи освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины Медицинская генетика является приобретение студентами пропедевтических навыков для правильного сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа; овладение знаниями о природе наследственных заболеваний человека - этиологии, патогенезе, причинах клинического полиморфизма и генетической гетерогенности; овладение навыками использования клинико-генеалогического метода в клинической практике; усвоение принципов медико-генетического консультирования; получение представления о методах пренатальной диагностики наследственных болезней и программах массового скрининга новорожденных, как основных направлениях в профилактике данной патологии; овладение представлениями о генетических основах индивидуального ответа больного на лекарственное воздействие

Задачами освоения дисциплины являются 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 компетенции

Наименование категории (группы) компетенции	Код и наименование компетенции (или ее части)
1	2
	<b>ПК-5</b> Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.

<p><b>Знать:</b> Этиологию, патогенез, диагностику, клиническую картину, особенности течения, возможные осложнения, профилактику наиболее часто встречающихся заболеваний у детей и подростков.</p> <p><b>Уметь:</b> Провести опрос родителей и ребенка, объективное исследование систем органов ребенка различного возраста и подростка, определить показания для лабораторного и инструментального исследования больного ребенка.</p> <p><b>Владеть:</b> Методикой общего клинического исследования ребенка в возрастном аспекте и подростка, оценкой результатов лабораторных и инструментальных методов диагностики у больных детей.</p>	
	<p><b>ПК-8</b> Способность к определению тактики ведения больных детей и подростков с различными нозологическими формами.</p>
<p><b>Знать:</b> Особенности применения этиотропных и патогенетических медикаментозных средств в лечении больных детей.</p> <p><b>Уметь:</b> Назначить этиотропное и патогенетическое лечение при наиболее часто встречающихся заболеваниях детей и подростков.</p> <p><b>Владеть:</b> навыком выполнения основных врачебных лечебных мероприятий по оказанию помощи больным детям при неотложных состояниях.</p>	
	<p><b>ПК-16</b> Готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни.</p>
<p><b>Знать:</b> Этиологию, патогенез, диагностику, клиническую картину, особенности течения, возможные осложнения, профилактику наиболее часто встречающихся заболеваний у детей и подростков.</p> <p><b>Уметь:</b> Проводить с детьми, подростками и их родителями профилактические мероприятия по повышению сопротивляемости организма к неблагоприятным факторам внешней среды с использованием различных методов закаливания.</p> <p><b>Владеть:</b> Методикой проведения профилактических мероприятий по предупреждению инфекционных, паразитарных и неинфекционных болезней.</p>	

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

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» Б1.Б.30 относится к Блоку 1 базовой части дисциплин учебного плана специальности 31.05.02. Педиатрия.

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

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

**5. Форма аттестации:** Промежуточная аттестация – зачёт в 6 семестре.