

## Аннотация к рабочей программе дисциплины

### «Медицинская генетика»

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности 31.08.42 Неврология  
код, наименование специальности

Кафедра: госпитальной педиатрии

**1. Цель освоения дисциплины:** участие в формировании соответствующих компетенций ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-7

#### 2. Место дисциплины в структуре ООП

2.1. Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части (индекс Б1.О.7) Блока Б1 ООП ВО.

#### 3. Требования к результатам освоения программы дисциплины (модуля) по формированию компетенций

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепроф

| № п/п | Код компетенции |              | Наименование компетенции (или её части)                              | Код и наименование индикатора достижения компетенции  |
|-------|-----------------|--------------|--|---|
|       | ФГОС            | Профстандарт |  |   |
| 1.    | ОПК-4           | -            | Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов. | ИД-1.ОПК-4.1. Знать основные методы молекулярно-генетического анализа, возможности и особенности применения молекулярно-генетических методов в диагностике болезней; клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование для диагностики наследственного заболевания с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи.<br>ИД-2.ОПК-4.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить физикальное обследование, неврологическое обследование и интерпретировать результаты; определять очередность объема, |

|    |       |   |   |   |
|----|-------|---|---|---|
|    |       |   |   | <p>содержания и последовательности диагностических мероприятий.</p> <p>ИД-3.ОПК-4.3. Владеть навыками интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику; навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения физикального и неврологического обследования пациента, интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание.</p>  |
| 2. | ОПК-5 | - | <p>Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность.</p> | <p>ИД-1.ОПК-5.1. Знать основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний.</p> <p>ИД-2.ОПК-5.2. Уметь разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения</p> |

|    |      |        |  |  |
|----|------|--------|--|--|
|    |      |        |  | <p>лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.</p> <p>ИД-3.опк-5.3. Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.</p>  |
| 3. | ПК-1 | A/01.8 | <p>Проведение обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с целью постановки диагноза.</p>  | <p>ИД-1.пк-1.1. Знать методику сбора анамнеза жизни и жалоб у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями нервной системы, в том числе наследственной патологией; современные методы клинической, лабораторной, инструментальной диагностики заболеваний и (или) состояний нервной системы.</p> <p>ИД-2.пк-1.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) при заболеваниях нервной системы, в том числе наследственных заболеваниях; интерпретировать результаты осмотра и обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями нервной системы.</p> <p>ИД-3.пк-1.3. Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями нервной системы, в том числе наследственными заболеваниями; неврологического осмотра пациентов и установления диагноза.</p> |
| 4. | ПК-7 | A/07.8 | <p>Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала.</p> | <p>ИД-1.пк-7.1. Знать основные молекулярно-генетические цифровые технологии, биоинформационные основы анализа геномных данных в диагностике наследственных болезней, информацию о молекулярно-генетических основах заболевания,</p>  |

|  |  |  |  |   |
|--|--|--|--|---|
|  |  |  |  | <p>возможностях применения молекулярно-генетического методов для диагностики и лечения заболевания.</p> <p>ИД-2.ПК-7.2. Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента.</p> <p>ИД-3.ПК-7.3. Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания.</p> |
|--|--|--|--|---|

#### 4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зач. единица (36 акад.час.)

| Вид учебной работы                        | Трудоемкость                   |                                  | Трудоемкость (АЧ) |          |
|---|--------------------------------|----------------------------------|-------------------|----------|
|   | объем в зачетных единицах (ЗЕ) | объем в академических часах (АЧ) | 1                 | 2        |
| Аудиторная работа, в том числе            |                                |                                  |                   |          |
| Лекции (Л)                                | 0,11                           | 4                                | 4                 | -        |
| Лабораторные практикумы (ЛП)              |                                |                                  |                   | -        |
| Практические занятия (ПЗ)                 | 0,42                           | 15                               | 15                | -        |
| Семинары (С)                              | 0,22                           | 8                                | 8                 | -        |
| Самостоятельная работа обучающегося (СРО) | 0,25                           | 9                                | 9                 | -        |
| Промежуточная аттестация                  |                                |                                  |                   | -        |
| зачет/экзамен                             |                                |                                  | зачет             | -        |
| <b>ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ</b>                 | <b>1</b>                       | <b>36</b>                        | <b>36</b>         | <b>-</b> |

#### 5. Разделы дисциплины и формируемые компетенции

| № п/п | Код компетенции          | Наименование раздела дисциплины   |
|-------|--------------------------|---|
| 1     | ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-7 | Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине. |
| 2     |                          | Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.  |
| 3     |                          | Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.  |