

## Аннотация к рабочей программе дисциплины

### «Медицинская генетика»

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности 31.08.54 Общая врачебная практика (семейная медицина)  
код, наименование специальности

Кафедра: госпитальной педиатрии

**1. Цель освоения дисциплины:** участие в формировании соответствующих компетенций ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2, ПК-10

#### **2. Место дисциплины в структуре ООП**

2.1. Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части (индекс Б1.О.11) Блока Б1 ООП ВО.

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

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций

№ 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. ИД-2.опк-4.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр,

				<p>пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, 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 полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и 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</p>

				<p>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 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 пациента с целью установления диагноза.</p>	<p>ИД-1.пк-1.1. Знать основные молекулярно-генетические цифровые технологии, биоинформационные основы анализа геномных данных в диагностике наследственных болезней, информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетического методов для диагностики и лечения заболевания; показания для назначения лабораторных и инструментальных исследований пациентам, в том числе с наследственной патологией, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи при подозрении на наследственное заболевание.</p> <p>ИД-2.пк-1.2. Уметь анализировать полученную</p>

				<p>информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента; интерпретировать и анализировать результаты комплексного обследования пациентов; выявлять у пациентов клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям): врожденные пороки развития органов и систем; генетические заболевания, в том числе наследственные и врожденные нарушения обмена веществ.</p> <p>ИД-3.пк-1.3. Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания; диагностики заболеваний и патологических состояний у пациентов; заболеваний и патологических состояний у пациентов, требующих консультаций врачей-специалистов.</p>
4.	ПК-2	A/02.8	Лечение пациентов и контроль его эффективности и безопасности.	<p>ИД-1.пк-2.1. Знать основные лекарственные препараты, показания и противопоказания к их назначению, побочные эффекты; порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации по вопросам назначения лечения; характеристики генетических, эпигенетических, метаболомных маркеров, взаимодействие вариативных фенотипических признаков.</p> <p>ИД-2.пк-2.2. Уметь проводить лечебные мероприятия, процедуры, манипуляции в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями; назначать лекарственные</p>

				<p>препараты; оценивать эффективность и безопасность применений лекарственных препаратов и лечебного питания.</p> <p>ИД-3.ПК-2.3. Владеть навыками разработки плана лечения пациентов, в том числе с наследственной патологией; назначать лекарственные препараты и немедикаментозное лечение.</p>
5.	ПК-10	-	Оказание первичной медико-санитарной помощи детям.	<p>ИД-1.ПК-10.1. Знать основные симптомы, синдромы и болезни у детей разного возраста, в том числе наследственные; этиологию, патогенез симптомов, синдромов и заболеваний у детей в разные возрастные периоды; лабораторные, функциональные, инструментальные методы исследования у детей; показания, противопоказания, интерпретацию результатов исследования.</p> <p>ИД-2.ПК-10.2. Уметь проводить диагностические мероприятия и лечение детей разного возраста; проводить сбор жалоб, анамнеза заболевания, анамнеза жизни у ребенка; проводить клиническое обследование детей разных возрастных групп; проводить диагностику, дифференциальную диагностику синдромов и заболеваний у детей, в том числе наследственных.</p> <p>ИД-3.ПК-10.3. Владеть навыками сбора жалоб, всех видов анамнеза, в том числе наследственного, у ребенка либо у его законного представителя; диагностики, дифференциальной диагностики заболеваний и (или) состояний у детей; разрабатывать план медикаментозного и немедикаментозного лечения</p>

				детей с учетом диагноза.
--	--	--	--	--------------------------

#### 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			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-2, ПК-10	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.