

Аннотации рабочих программ дисциплин
по специальности 30.05.02 – Медицинская биофизика

Б1.Б.33	Общая и медицинская генетика	10 з.е.
Цель изучения дисциплины	Формирование у обучающихся навыков правильного сбора анамнеза и осмотра больного с целью осмотра описания фенотипа; овладение знаниями о природе наследственных заболеваний человека – этиологии, механизмах патогенеза, причинах клинического полиморфизма и использование этих знаний для дифференциальной диагностики; обучение навыкам проведения адекватных профилактических мероприятий – выявление групп повышенного риска среди населения; выявление индивидуального ответа на лекарственные средства; обучение элементарным практическим навыкам в области цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.	
Место дисциплины в учебном плане	Дисциплина относится к базовой части Блока I ФГОС ВО по специальности «Медицинская биофизика».	
Формируемые компетенции	ОПК-3; ПК-3; ПК-7; ПК-8	
Знания, умения и навыки, получаемые в результате освоения дисциплины	<p>Обучающийся должен знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> • основные методы медицинской генетики и их применение в клинической медицине; • клиничко-генетические и лабораторные методы обследования больных с наследственной патологией и их родственников; • общие признаки, позволяющие заподозрить врождённые и наследственные заболевания; • необходимые сведения об этиологии и патогенезе моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний; • классификацию и клинические признаки моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний; • показания к цитогенетическому и биохимическому методам исследований; • принципы и методы организации медико-генетической помощи в России. Задачи, показания к проведению и этапы медико-генетического консультирования; • методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга и показания к ним. <p>Обучающийся должен уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> • обследовать больного, заподозрить или выявить у него врождённое или наследственное заболевание (собрать анамнестические данные, описать фенотип, провести клиничко-генеалогическое обследование); • оценить клиничко-генеалогические и лабораторные (включая цитогенетические и биохимические) данные обследования больного, выделить ведущие симптомы, поставить диагноз основного заболевания (из наиболее распространённых); • изложить полученные данные при исследовании в данные истории болезни с картой клиничко-генеалогического обследования; • дать прогноз развития наследственного заболевания у пробанда и его родственников; • выделить семьи и группы лиц с повышенным риском развития того или иного заболевания с наследственным предрасположением; <p>Обучающийся должен владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> • навыками проведения профилактических мероприятий, предупреждающих возникновение наследственных и врождённых болезней; • методами пренатальной диагностики и неонатального скрининга. 	
Содержание дисциплины	<ol style="list-style-type: none"> 1. Введением в генетику. Предмет и задачи медицинской генетики. Методы исследования, используемые в медицинской генетике. Наследственные заболевания. Мутагенез. Фармакогенетика. Медико-генетическое консультирование. Врождённые пороки развития и стигмы дисэмбриогенеза. 2. Хромосомные болезни. Факоматозы. Определение и классификация хромосомных болезней. Болезни, обусловленные числовыми аномалиями половых X и Y хромосом. Болезни, обусловленные числовыми аномалиями аутосом. Болезни, обусловленные увеличением полного гаплоидного набора хромосом (полиплоидии). Факоматозы. Классификация и клиническая характеристика факоматозов. 3. Нервно-мышечные заболевания. Классификация нервно-мышечных заболеваний (прогрессирующие мышечные дистрофии, миопатии, миотонии, параксизмальные параличи (миоплегии), амиотрофии (спинальные и невральные), миастении, фенопатии). Симптомы поражения при данных заболеваниях. 4. Наследственные нарушения обмена. Нарушение обмена углеводов: моносахаридов (фруктозы, галактозы), дисахаридов (сахарозы, лактозы, мальтозы), полисахаридов - гликогенозы. Нарушение обмена липидов (лейкодистрофии, внутриклеточные липоидозы). 	

	Нарушение обмена аминокислот (аминоацидопатии). Клиника и тактика. Нарушение обмена ионов металлов (нарушение обмена калия, кальция, меди, цинка). Наследственные нарушения билирубинового обмена (наследственные пигментные гепатозы). Наследственно-обусловленные синдромы нарушения всасывания (мальадсорбции): муковисцидоз, целиакия. Клиника и тактика.
Виды учебной работы	Лекции, практические занятия, самостоятельная работа
Используемые информационные, инструментальные и программные средства	Интерактивные формы и методы проведения занятий с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.
Формы текущего контроля успеваемости обучающихся	Контрольная работа, опрос, тестовый контроль, решение ситуационных задач
Форма промежуточной аттестации	Экзамен