

Аннотации рабочих программ дисциплин по специальности 31.05.02 – Педиатрия

Б1.Б.30	Медицинская генетика	3 з.е.
Цель изучения дисциплины	Развитие у обучающихся системных знаний по медицинской генетике и их интеграция в клиническое мышление врача-педиатра, а также базисная подготовка специалиста по медицинской генетике для дальнейшего обучения в ординатуре в рамках формирования общекультурных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций.	
Место дисциплины в учебном плане	Учебная дисциплина относится к базовой части Блока 1 ФГОС ВО по специальности Педиатрия. Для ее изучения необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: общей биологией, пропедевтикой внутренних болезней.	
Формируемые компетенции	ОПК-5; ПК-1; ПК-5	
Знания, умения и навыки, получаемые в результате освоения дисциплины	<p>ЗНАТЬ:</p> <ul style="list-style-type: none"> • принципы врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией; • особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных заболеваний; • особенности клинических проявлений urgentных состояний; • современное состояние вопроса о геноме человека; • перечень нормативной документации, необходимый для осуществления медицинской деятельности; • общие проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с наследственной патологией, проблемы профилактики хромосомных болезней; • принципы профилактики наследственной патологии. <p>УМЕТЬ:</p> <ul style="list-style-type: none"> • осуществлять деятельность в соответствии с принципами врачебной этики и деонтологии, законами и нормативными актами по работе с конфиденциальной информацией; • сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний; • определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; • своевременно выявлять жизнеугрожающие состояния; • работать с научной литературой; • использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении; • сформулировать рекомендации по реабилитации больных с наследственной патологией; • сформулировать рекомендации по первичной профилактике и вторичной профилактике больных с наследственной патологией. <p>ВЛАДЕТЬ:</p> <ul style="list-style-type: none"> • навыками использования нормативных актов по работе с конфиденциальной информацией; • навыками обследования больного с целью выявления наследственной патологии, распознавания общих проявлений наследственной патологии; • методиками устранения жизнеопасных нарушений; • навыками подготовки докладов, написания рефератов; • навыками оформления медицинской документации (истории болезни, листки нетрудоспособности, направления на специальные исследования); • навыками составления программы реабилитации и профилактики лиц с генетически детерминированной патологией. 	
Содержание дисциплины	<ol style="list-style-type: none"> 1. Молекулярная генетика, введение. 2. Моногенные заболевания. 3. Биохимическая генетика. 4. Введение в клиническую генетику. Цитогенетика. Хромосомные болезни. 5. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных 	

	заболеваний. Молекулярно-генетические механизмы патогенеза сердечнососудистых заболеваний. 6. ДНК-диагностика. Введение в молекулярную онкологию. Основы канцерогенеза. 7. Медико-генетическое консультирование. Врожденные и наследственные заболевания. Пренатальная диагностика.
Виды учебной работы	Лекции, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся
Используемые информационные, инструментальные и программные средства	Применение интерактивных форм и методов проведения занятий: работа с пациентами на клинических учебных базах (опрос, осмотр, ознакомление с данными клинико-лабораторных и инструментальных методов исследования, обсуждение с преподавателем реальных клинических случаев, ассистирование на приеме в медико-генетическом центре); ознакомление с работой ДНК-лаборатории; интерпретация заключений молекулярно-генетических исследований; решение ситуационных задач (“кейс-стади”); обсуждение – дискуссия с рассмотрением сложных клинических ситуаций («мозговой штурм»).
Формы текущего контроля успеваемости обучающихся	Тестовый контроль, решение ситуационных задач
Форма промежуточной аттестации	зачет