

## АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ дисциплины «Медицинская генетика»

**Шифр дисциплины в учебном плане:** Б1.В.ДВ.2.2

**Направление подготовки:** высшее образование (уровень подготовки кадров высшей квалификации - ординатура)

**Наименование укрупненной группы специальности:** 31.00.00 Клиническая медицина

**Наименование специальности:** 31.08.05 «Клиническая лабораторная диагностика»

**Квалификация:** Врач клинической лабораторной диагностики

**Объем:** 36 часов /1 ЗЕ

**Форма контроля:** зачет

**Цель освоения дисциплины:** участие в подготовке квалифицированного врача, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового к использованию современных знаний по медицинской генетике для самостоятельной профессиональной деятельности.

**Задачи дисциплины:**

**Врач ординатор должен знать:**

Понимать генетические, патоморфологические, патофизиологические, патобиохимические основы этиологии и патогенеза наиболее распространенных наследственных заболеваний.

Иметь представление о распространённости наследственных заболеваний в клинической медицине и значении наследственности в развитии других заболеваний и патологических состояний.

Знать основные типы наследования, клинические симптомы и синдромы, характер течения и исходы наиболее распространённых наследственных заболеваний.

Знать основные принципы методов лабораторной и инструментальной диагностики, необходимых для верификации диагноза наиболее распространенных наследственных заболеваний.

Знать принципы лечения основных наследственных заболеваний

Знать прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных наследственных болезнях.

Знать основные направления профилактики наследственных болезней.

Знать основные направления реабилитации больных с наследственной патологией.

Знать показания к направлению пациента на медико-генетическую консультацию.

Иметь представления о принципах организации работы медико-генетических консультаций.

**Врач ординатор должен уметь:**

Уметь реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями и их родственниками.

Уметь собирать медицинский анамнез и анамнез жизни у пациентов с наследственными болезнями и их родственников.

Быть в состоянии провести клинический осмотр и распознать на основании его результатов клинические признаки наследственной патологии.

Уметь устанавливать синдромальный, а также предварительный клинический диагноз на основании результатов клинического обследования.

Уметь обосновать выбор и последовательность проведения диагностических процедур, необходимых для верификации диагноза основных нозологических форм наследственной патологии с учетом значимости и рисков этих процедур у конкретного пациента.

Быть в состоянии объяснить значение и важность проведения диагностических и лечебных процедур, их результаты и потенциальные риски пациенту с наследственной патологией и его родственникам.

Уметь интерпретировать наиболее значимые для диагностики наследственных заболеваний изменения результатов лабораторных и инструментальных методов исследования, а именно: общего и биохимических анализов крови, цитогенетических методов, методов прямой ДНК- диагностики.

Уметь обосновывать методы лечения, реабилитации и профилактики основных наследственных заболеваний.

Уметь применять современные информационные технологии для получения сведений, касающихся диагностики и лечения наследственных заболеваний.

**Врач ординатор должен владеть:**

Методиками сбора жалоб и анамнеза у больного с подозрением на наследственную патологию.

Методикой клинического осмотра пациента.

Навыками скрининг-оценки результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику.

Навыками проведения беседы с пациентом и его родственниками, направленной на разъяснение важности проведения необходимых для него диагностических и лечебных процедур и осуществления профилактических мероприятий.

Навыками анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области наследственной патологии.

**Планируемые результаты обучения:**

В результате освоения программы дисциплины «Медицинская генетика» у выпускника формируются универсальные и профессиональные компетенции:

**Универсальные компетенции (УК-1):**

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу;

**Профессиональные компетенции (ПК-5):**

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.

**Краткое содержание дисциплины:**

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебной работы (в АЧ)					Оценочные средства
		Л	С	ПЗ	СР	Всего	
	Тема 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.	3	4	10	2	19	тестовые задания, ситуационные задачи, опрос
	Тема 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.	2	2	8	5	17	тестовые задания, ситуационные задачи, опрос
	<b>ВСЕГО</b>	5	6	18	7	36	

Л- лекции

ПЗ – практические занятия

С – семинары

СР – самостоятельная работа