### Аннотация к рабочей программе дисциплины

#### «Медицинская генетика»

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности 31.08.07 Патологическая анатомия код, наименование специальности

Кафедра: госпитальной педиатрии

**1. Цель освоения дисциплины:** участие в формировании соответствующих компетенций ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-3

## 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 общепрофессиональных ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

	Код компетенции		Наименование компетенции (или её	Код и наименование индикатора		
№ п/п	ФГОС	Профст андарт	части)	достижения компетенции		
1	ОПК-4		Способен к применению патологоанатомических методов диагностики и интерпретации их результатов.	ИД-1.0ПК-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-2.0ПК-4.2.Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и		

				интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий. ИД-3.0ПК-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.
2	ОПК-5	-	Способен проводить в	ИД-1.0ПК-5.1. Знать основные
	OHK-J		отношении пациентов медицинскую экспертизу.	подходы к проведению генетической экспертизы (исследования) объектов биологического и иного происхождения и биохимические показатели при нозологических формах наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний.  ИД-2.опк-5.2. Уметь организовывать работу молекулярно-генетического отделения.  ИД-3. опк-5.3. Владеть навыками планирования лабораторных и инструментальных экспертных исследований, анализа и интерпретации полученных результатов лабораторного и инструментального экспертных исследований; формулировать и обосновывать экспертные выводы в соответствии с требованиями процессуального законодательства Российской Федерации и нормативных правовых документов о государственной судебно-

				экспертной деятельности в
				отношении пациентов с
				наследственными заболеваниями
				или подозрением на них.
3.	ПК-2	A/02.8	Проведение посмертных	ИД-1.пк-2.1. Знать показания для
		11/02.0	патологоанатомических	назначения лабораторных и
			исследований	инструментальных исследований
			(патологоанатомических	пациентам в соответствии с
			вскрытий).	действующими порядками
			Векрыпп).	оказания медицинской помощи,
				клиническими рекомендациями
				(протоколами лечения) по
				вопросам оказания медицинской
				помощи, с учетом стандартов
				медицинской помощи при
				подозрении на наследственное
				заболевание.
				Уметь
				интерпретировать и
				анализировать результаты
				комплексного обследования
				пациентов; выявлять 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.
				ИД-3.пк-2.3. Владеть навыками
				диагностики заболеваний и
				патологических состояний у
				пациентов с генетическими
				заболеваниями.
4.	ПК-3	A/03.8	Проведение анализа	ИД-1.пк-3.1. Знать основные
			медико-статистической	молекулярно-генетические
			информации, ведение	цифровые технологии,
			медицинской	биоинформационные основы
			документации,	анализа геномных данных в
			организация деятельности	диагностике наследственных
			находящегося в	болезней, информацию о
			распоряжении	молекулярно-генетических
			медицинского персонала.	основах заболевания,
				возможностях применения
				молекулярно-генетического
				методов для диагностики и
				лечения заболевания.
1				ИД-2.пк-3.2. Уметь анализировать

полученную информацию при
молекулярно-генетическом
обследовании пациента.
ИД-3.пк-3.3. Владеть навыками
интерпретации результатов
молекулярно-генетического
обследования пациента для
диагностики и анализа тактики
лечения наследственного
заболевания. в учреждениях
здравоохранения

**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	объем в		
	зачетных	академич	1	2
	единицах	еских		
	(3E)	часах		
		(AY)		
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	0,25	9	9	-
обучающегося (СРО)	·			
Промежуточная аттестация				-
зачет/экзамен			зачет	-
ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ	1	36	36	-

5. Разделы дисциплины и формируемые компетенции

№ п/п	Код компе- тенции	Наименование раздела дисциплины		
1	ОПК-4, ОПК-5, ПК-2, ПК-3	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализованной 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. Персонифицированный расчет генетических рисков.		