

Аннотация к рабочей программе дисциплины

«Медицинская генетика»

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности 31.08.19 Педиатрия
код, наименование специальности

Кафедра: госпитальной педиатрии

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

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:

№ 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, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий. 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.
2.	ОПК-5	-	Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность.	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. ИД-2.ОПК-5.2. Уметь разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими 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. 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.
3.	ПК-4	-	Назначение терапии детям и контроль ее эффективности и безопасности.	ИД- 1.ПК-4.1. Знать показания для назначения медикаментозной и немедикаментозной терапии с учетом возраста детей и клинической картины заболевания; показания для назначения диетотерапии с учетом возраста детей и клинической картины заболевания. ИД-2.ПК-4.2. Уметь оказывать медицинскую помощь детям по заболеваниям, в том числе детям с врожденными пороками развития органов и систем, генетическими

				заболеваниями, наследственными и врожденными нарушениями обмена веществ; современные методы терапии и организации лечебного питания детей в зависимости от возраста и заболевания. ИД-3.ПК-4.3. Владеть навыками разработки плана лечения детей с учетом клинической картины заболевания; назначения медикаментозной, немедикаментозной и диетотерапии детям с учетом возраста и клинической картины заболевания; оценки эффективности и безопасности терапии у детей.
4.	ПК-5	-	Проведение обследования детей с целью установления диагноза.	ИД-1.ПК-5.1. 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. ИД-2.ПК-5.2. Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента. ИД-3.ПК-5.3. Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания.

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/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-4, ПК-5	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. Персонифицированный расчет генетических рисков.