#### Аннотация к рабочей программе дисциплины

#### «Медицинская генетика»

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности  $\underline{31.08.43~\text{Нефрология}}$ 

код, наименование специальности

Кафедра: госпитальной педиатрии

**1. Цель освоения дисциплины:** участие в формировании соответствующих компетенций ОПК-4, ОПК-5, ПК-5, ПК-7

### 2. Место дисциплины в структуре ООП

2.1. Дисциплина «Медицинская генетика» относитсяк 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	W
No			компетенции	Код и наименование индикатора достижения
п/п	ФГОС	Профст	(или её части)	компетенции
11, 11		андарт		
1.	ОПК-4	-	Способен	ИД-1.ОПК-4.1. Знать основные методы
			проводить	молекулярно-генетического анализа,
			клиническую	возможности и особенности применения
			диагностику и	молекулярно-генетических методов в
			обследование	диагностике болезней; клиническую картину
			пациентов.	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

			1	
2.	ОПК-5	-	Способен назначать	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. ИД-1.0ПК-5.1. Знать основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному
			лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролироват ь его эффективность и безопасность.	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 заболеваниях.  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
3.	ПК-5	A/05.8	Проведение и контроль эффективности лечения и медицинской реабилитации	медицинской помощи.  ИД-1. <sub>ПК-5.1.</sub> Знать методику обследования пациентов, в том числе реципиентов трансплантированной почки, в целях выявления заболеваний и (или) нарушений функции почек и постановки диагноза.  ИД-2. <sub>ПК-5.2.</sub> Уметь назначать лечение и
			пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек, в том числе	контролировать его эффективность и безопасность у пациентов с заболеваниями и (или) нарушениями функции почек, в том числе реципиентов трансплантированной почки. ИД-3.ПК-5.3. Владеть навыками проведения

		T	ı	
			реципиентов	заместительной
			трансплантиро	почечной терапии (гемодиализ,
			ванной почки, в	перитонеальный диализ) у пациентов с
			том числе при	заболеваниями и (или) нарушениями
			реализации	функции почек, в том числе реципиентов
			индивидуальн	трансплантированной почки,
			ых программ	контролирует ее эффективность и
			реабилитации	безопасность.
			или	
			реабилитации	
			инвалидов.	
4.	ПК-7	A/07.8	Проведение	ИД-1.ПК-7.1. Знать основные молекулярно-
			анализа	генетические цифровые технологии,
			медико-	биоинформационные основы анализа геномных
			статистической	данных в диагностике наследственных болезней,
			информации,	информацию о молекулярно-генетических
			ведение	основах заболевания, возможностях
			медицинской	применения молекулярно-генетического
			документации,	методов для диагностики и лечения
			организация	заболевания.
			деятельности	ИД-2.пк-7.2. Уметь анализировать
			медицинского	полученную информацию при молекулярно-
			персонала.	генетическом обследовании пациента.
				ИД-3.пк-7.3. Владеть навыками интерпретации
				результатов молекулярно-генетического
				обследования пациента для диагностики и
				лечения наследственного заболевания.
L		l	l	

## 4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Обшая трудоемкость дисциплины составляет 1 зач. единица (36 акад.час.)

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость (АЧ)	
	объем в	объем в	1.0	
	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-5, ПК-7	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.