

**Аннотация к рабочей программе дисциплины**  
**«Медицинская генетика»**

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности 31.08.58 Оториноларингология  
код, наименование специальности

Кафедра: госпитальной педиатрии

**1. Цель освоения дисциплины:** участие в формировании соответствующих компетенций ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, 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. <sub>ОПК-4.1.</sub> 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. <sub>ОПК-4.2.</sub> Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить физикальное обследование, обследование уха, горла, носа и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий. ИД-3. <sub>ОПК-4.3.</sub> 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 физикального обследования пациента, осмотра уха, горла, носа 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.	<p>ИД-1.<sub>ОПК-5.1.</sub> 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.</p> <p>ИД-2.<sub>ОПК-5.2.</sub> 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.</p> <p>ИД-3.<sub>ОПК-5.3.</sub> Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.</p>
3.	ПК-1	A/01.8	Проведение обследования пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний уха, горла, носа и установления диагноза.	<p>ИД-1.<sub>ПК-1.1.</sub> Знать методику сбора анамнеза жизни и жалоб у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями уха, горла, носа, в том числе наследственной патологией; изменения уха, горла, носа при заболеваниях, в том числе наследственных; показания к назначению лабораторного и инструментального обследования, направления к врачам-специалистам.</p> <p>ИД-2.<sub>ПК-1.2.</sub> Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) при заболеваниях уха,</p>

				<p>горла, носа, в том числе наследственных заболеваниях; интерпретировать результаты осмотра и обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями уха, горла, носа.</p> <p>ИД-3.<sub>ПК-1.3</sub>. Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и (или) состояниями уха, горла, носа, в том числе наследственными заболеваниями; осмотра пациентов с заболеваниями уха, горла, носа и установления диагноза.</p>
4.	ПК-5	A/05.8	<p>Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала.</p>	<p>ИД-1.<sub>ПК-5.1</sub>. Знать основные молекулярно-генетические цифровые технологии, биоинформационные основы анализа геномных данных в диагностике наследственных болезней, информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетических методов для диагностики и лечения заболевания.</p> <p>ИД-2.<sub>ПК-5.2</sub>. Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента.</p> <p>ИД-3.<sub>ПК-5.3</sub>. Владеть навыками интерпретации результатов молекулярно-генетического обследования пациента для диагностики и лечения наследственного заболевания.</p>

#### 4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зач. единиц (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	-
<b>ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ</b>	<b>1</b>	<b>36</b>	<b>36</b>	<b>-</b>

#### 5. Разделы дисциплины и формируемые компетенции

№ п/п	Код компе- тенции	Наименование раздела дисциплины
1	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, 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. Персонализированный расчет генетических рисков.