

## *Аннотация к рабочей программе дисциплины*

### **«Медицинская генетика»**

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности 31.08.59 Офтальмология

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

#### **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	Профст андарт		
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; осмотр пациентов с заболеваниями и/или состояниями глаза, его

			<p>придаточного аппарата и орбиты 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.</p>
2.	ОПК-5	-	<p>Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность.</p> <p>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 заболеваниях.</p> <p>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</p>

				<p>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.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.</p>
3.	ПК-1	A/01.8	<p>Проведение обследования пациентов в целях выявления заболеваний и/или состояний глаза, его придаточного аппарата и орбиты, установления диагноза.</p>	<p>ИД-1.пк-1.1. Знать методику сбора анамнеза и жалоб, методику осмотра у пациентов (их законных представителей) с заболеваниями и/или состояниями глаза, его придаточного аппарата и орбиты; изменения органа зрения при заболеваниях, в том числе наследственной патологии; методы лабораторного и инструментального исследований для диагностики заболеваний глаза, его придаточного аппарата и орбиты.</p> <p>ИД-2.пк-1.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза у пациентов (их законных представителей) при заболеваниях и/или состояниях глаза, его придаточного аппарата и орбиты; использовать методы и интерпретировать результаты осмотра, лабораторного и инструментального обследования.</p> <p>ИД-3.пк-1.3. Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза пациентов (их законных представителей); осмотра</p>

				пациентов с заболеваниями и/или состояниями глаза, его придаточного аппарата и орбиты; направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование; интерпретации результатов обследования.
4.	ПК-4	A/04.8	Проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов с заболеваниями и/или состояниями глаза, его придаточного аппарата и орбиты.	<p>ИД-1.пк4.1. 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.</p> <p>ИД-2.пк4.2. Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента.</p> <p>ИД-3.пк4.3. 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 компетенции	Наименование раздела дисциплины
1	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-4	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.