

«ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

основной образовательной программы специалитета по специальности:

31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО

1. Цель освоения дисциплины: подготовка высококвалифицированного врача, владеющего определенными знаниями в области клинической генетики с учетом дальнейшего обучения и профессиональной деятельности по специальности «Лечебное дело», в т.ч. с применением знаний и навыков в сфере цифровых информационных и «сквозных» технологий, участие в формировании соответствующих компетенций: УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

2. Место дисциплины в структуре ООП

2.1. Дисциплина относится к части, формируемой участниками образовательных отношений Блока 1 ООП ВО. Изучается в 6 семестре.

3. Требования к результатам освоения программы дисциплины (модуля) по формированию компетенций

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК), профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
				Знать	Уметь	Владеть
1.	УК-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий.	ИУК- 1.1. Знает: методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа ИУК- 1.2. Умеет: получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий,	методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа; теоретические основы сбора, хранения, поиска и переработки информации в медицинских системах (База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)» (ЭБС «Консультант студента», «Консультант	получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта; Использовать технологию сбора, хранения, поиска и переработки информации в медицинских системах (База	практический опыт: исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем; использования базовых технологий преобразования информации: текстовые,

			эксперимента и опыта ИУК- 1.3. Владеет: навыками исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем.	врача. Электронная медицинская библиотека»), Мобильное приложение SP- навигатор, база данных Федеральных КРМЗРФ РОАГ, Международные электронные базы данных медицинской информации eLIBRARY, ObGyn, PabMed, Springer Science, Elsevier, Web of Science) использование информационных компьютерных систем, беспроводной связи в медицине и здравоохранении (ВКС, Электронный документооборот).	данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)» (ЭБС «Консультант студента», «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»), Мобильное приложение SP- навигатор, база данных Федеральных КРМЗРФ РОАГ, Международные электронные базы данных медицинской информации eLIBRARY, ObGyn, PabMed, Springer Science, Elsevier, Web of Science); использовать информационные компьютерные системы, беспроводную связь в медицине и здравоохранении (ВКС, Электронный документооборот); Пользоваться учебной, научной литературой, сетью интернет мобильными приложениями (Viber, WhatsApp, Telegram, VK) для профессиональ	табличные редакторы (Word, Excel, PowerPoint); Поиска в сети интернет, работой образовательных интернет-платформ (Cisco Webex, Moodle), работой мобильных приложений и интернет сервисов (Viber, WhatsApp, Telegram, VK, YouTube); навыками работы в облачных хранилищах данных (Яндекс-диск, Google Drive, OneDrive).
--	--	--	--	--	--	--

					ной	
					деятельности.	

5.	ПК-5	Способен собрать жалобы, анамнез жизни и заболевания пациента, провести полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация), сформулировать предварительный диагноз и составить план лабораторных и инструментальных обследований пациента, в т.ч. диагностических исследований с применением современных технических средств и цифровых технологий).	ИПК- 5.1. Знает: Законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья, нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах;	Законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья, нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальная диагностика, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов; закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности	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.	Практический опыт: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретации его результатов.
----	------	---	--	--	--	--

			методы	регуляции		
--	--	--	--------	-----------	--	--

			лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов ИПК- 5.2. Умеет: 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. ИПК-5.3. Владеет: навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретации его результатов.	функциональных систем организма человека при патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов.		
6.	ПК-6	Способен направить пациента на лабораторное,	ИПК- 6.1. Знает: Клиническая картина болезней	Клиническая картина болезней и состояний,	- Обосновывать необходимость направления	Практический опыт: направления пациента к

		инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями и (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи, а также направить пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями и (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.	и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи ИПК- 6.2. Умеет: - Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам - Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию. ИПК-6.3. Владеет: навыками направления пациента к врачам – специалистам с учетом клинической картины болезней в соответствии с действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.	требующих направления детей к врачам-специалистам с учетом обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.	детей на консультацию к врачам-специалистам - Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию.	врачам – специалистам с учетом клинической картины болезней в соответствии с действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.
--	--	---	--	---	---	--

7.	ПК-7	Способен проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями/состояниями, в том числе неотложными, устанавливать диагноз с учетом действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	ИПК- 7.1. Знает: - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам. ИПК- 7.2. Умеет: - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам. ИПК- 7.3. Владеет: навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи и паллиативной помощи пациентам.	- Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам. - Клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.	- Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи пациентам. - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи пациентам. - Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи пациентам.	Практический опыт: оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи и паллиативной помощи пациентам.
----	------	--	---	---	---	---

4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1,0 зач. единиц (36 акад. час.)

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (АЧ)	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	5 семестр	6 семестр
Аудиторная работа, в том числе:				
Лекции (Л)	0,1	6		6
Лабораторные практикумы (ЛП)				
Практические занятия (ПЗ)				
Клинические практические занятия (КПЗ)	0,5	16		16
Семинары (С)				
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,4	14		14
Научно-исследовательская работа студента (НИРС)				
Промежуточная аттестация Зачет без оценки				Зач.
ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ	1,0	36		36

5. Разделы дисциплины и формируемые компетенции

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины
1.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.
2.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование.
3.	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Хромосомные синдромы. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.