

Аннотация к рабочей программе дисциплины

«Медицинская генетика»

основной образовательной программы высшего образования (ординатура) по специальности 31.08.53 Эндокринология
код, наименование специальности

Кафедра: госпитальной педиатрии

1. Цель освоения дисциплины: участие в формировании соответствующих компетенций ОПК-6, ОПК-8, ПК-8

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, |

| | | | | |
|---|-------|---|---|---|
| | | | | <p>перкуссии, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий.</p> <p>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 | - | Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность | <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 заболеваний.</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 осложнения, побочные действия,</p> |

| | | | | |
|----|------|--------|---|---|
| | | | | <p>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 с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с целью установления диагноза.</p> | <p>ИД-1.пк-1.1. Знать основные клинические проявления заболеваний и (или) состояний; методику сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей); методику осмотра пациентов; современные методы клинической и параклинической диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>ИД-2.пк-1.2. Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей); проводить осмотр и обследование пациентов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов</p> |

| | | | | |
|----|------|--------|--|--|
| | | | | <p>медицинской помощи; обосновывать и планировать объем инструментального и лабораторного обследования пациентов; выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов. ИД-3.ПК-1.3. Владеть навыками сбора жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей); осмотра пациентов; направления пациентов на инструментальное, лабораторное обследование, на консультацию к врачам- специалистам.</p> |
| 4. | ПК-2 | A/02.8 | <p>Назначение лечения пациентам с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, контроль его эффективности и безопасности.</p> | <p>ИД-1.ПК-2.1. Знать клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи при заболеваниях и (или) состояниях эндокринной системы; современные методы лечения пациентов; механизмы действия лекарственных препаратов, применяемых в эндокринологии, в том числе для лечения наследственных заболеваний; методы немедикаментозного лечения; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции. ИД-2.ПК-2.2. Уметь разрабатывать план лечения пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, в том числе при наследственных заболеваниях, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи; обосновывать применение и назначать лекарственные препараты, немедикаментозное лечение. ИД-3.ПК-2.3. Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы, в том числе при наследственных заболеваниях, в соответствии с действующими</p> |

| | | | | |
|----|------|--------|--|---|
| | | | | порядками оказания медицинской помощи; назначения лекарственных препаратов и немедикаментозной терапии; оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов. |
| 5. | ПК-6 | A/06.8 | Проведение анализа медико-статистической информации. | <p>ИД-1_{ПК-6.1.} 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 метода для диагностики и лечения заболевания.</p> <p>ИД-2_{ПК-6.2.} Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента.</p> <p>ИД-3_{ПК-6.3.} 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. 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-1 ПК-2 | Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине. |
| 2 | ПК-6 | 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. |