

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	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; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию,

			<p>перкуссию, 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	-	<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 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>

				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 медицинской помощи.
3.	ПК-1	A/01.8	Проведение обследования пациентов с заболеваниями и (или) состояниями эндокринной системы с целью установления диагноза.	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. 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>медицинской помощи; обосновывать и планировать объем инструментального и лабораторного обследования пациентов; выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов.</p> <p>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.</p> <p>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.</p> <p>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 медицинской назначения препараторов и немедикаментозной оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов.	оказания помощи; лекарственных и терапии; применения
5.	ПК-6	A/06.8	Проведение анализа медико-статистической информации.	<p>ИД-1пк-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-2пк-6.2. Уметь анализировать полученную информацию при молекулярно-генетическом обследовании пациента.</p> <p>ИД-3пк-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.