

Федеральное государственное бюджетное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» Минздрава России

ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

Аннотация рабочей программы дисциплины «Медицинская генетика» специальность 31.05.01 «Лечебное дело»

Цель: формирование у обучающихся представления об организации генома человека, принципах и типах наследования генетических заболеваний, основных методах диагностики хромосомных, генных и геномных нарушений, ключевых звеньях патогенеза, основополагающих фенотипических признаках наследственных синдромов.

Задачи освоения дисциплины:

- *формирование у обучающихся общих представлений об организации и функционировании генома человека;*
- *формирование у обучающихся представления о строении хромосом, генов, межгенных взаимодействиях;*
- *формирование у обучающихся чёткого понимания принципов и типов наследования генетических заболеваний;*
- *формирование у обучающихся представления о моногенных и мультигенных заболеваниях;*
- *формирование у обучающихся представлений о современных способах и методах диагностики наследственных заболеваний;*
- *обучение студентов правилам и принципам составления родословных;*
- *обучение студентов навыкам чтения и интерпретации заключений генетического обследования;*
- *формирование у обучающихся основ клинического мышления и достаточной ориентированности в вопросах генетики для последующей самостоятельной работы в качестве врача терапевтического профиля, способного на основе клинико-анамнестических данных вовремя распознать генетического больного и направить пациента на консультацию к специалисту;*
- *формирование у обучающихся навыков работы со специализированной научной литературой;*
- *ознакомление обучающихся с организацией работы врача генетика, принципами медико-генетического консультирования, основами этики и деонтологии общения врача с пациентом и его родственниками;*
- *ознакомление обучающихся с принципами работы врача-лабораторного генетика, с устройством генетической лаборатории, с мероприятиями по охране труда и технике безопасности;*
- *формирование у обучающихся навыков общения с коллективом.*

Общая трудоемкость составляет 3 ЗЕТ (108 часов).

Место дисциплины в структуре образовательной программы: дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части блока 1 учебного плана.

Вид контроля: зачет.

Обучающийся, освоивший программу дисциплины «Медицинская генетика», должен обладать следующими общекультурными компетенциями:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (ОК-1);

Обучающийся, освоивший программу дисциплины «Медицинская генетика», должен обладать общепрофессиональными компетенциями:

- готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1)

Обучающийся, освоивший программу дисциплины «Медицинская генетика», должен обладать профессиональными компетенциями:

- готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5);
- способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами (ПК-8);
- *готовностью к участию во внедрении новых методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан (ПК-22).*

Разделы изучаемой дисциплины:

Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Структура и изменчивость генома человека.
Раздел 2. Современные представления о структурно-функциональной организации хромосом. Числовые и структурные хромосомные аномалии.
Раздел 3. Типы наследования. Мутации генов человека: механизмы и последствия.
Раздел 4. Лицевой дисморфизм в структуре наследственной патологии.
Раздел 5. Основные генетические синдромы в кардиологии, пульмонологии, гематологии, гастроэнтерологии и неврологии, болезни обмена. Генетика рака.
Раздел 6. Генетическое консультирование и пренатальная диагностика, медицинская генетика и глобальное здоровье.
Раздел 7. Методы клеточной и молекулярной биологии в исследовании механизмов патогенеза наследственных заболеваний.
Раздел 8. Методы секвенирования генома на современном этапе.
Раздел 9. Теоретические и молекулярно-генетические аспекты генетики рака.