

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
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»  
направление подготовки 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета)**

**Цель** дисциплины состоит в формировании 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** дисциплины:

- формирование у обучающихся общих представлений об организации и функционировании генома человека;
- формирование у обучающихся представления о строении хромосом, генов, межгенных взаимодействий;
- 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 обучающихся 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 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).

### **Содержание 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.