

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИКО-СТОМАТОЛОГИЧЕСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ А.И. ЕВДОКИМОВА»  
ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России

Факультет Лечебный  
Кафедра(ы) Медицинской генетики

**АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**Медицинская генетика**

*Наименование дисциплины и Модуля (при наличии)*

**31.05.01 Лечебное дело**

*Код и Наименование специальности/Направления подготовки/Направленность*

**Специалитет**

*Уровень образования*

**Врач-лечебник**

*Квалификация выпускника*

**Очная**

*Форма обучения*

**1 з.е. (36 академических часов)**

*Трудоемкость дисциплины и Модуля (при наличии)*

**Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)**

**Цель:**

Формирование компетенций в диагностике, лечении и профилактике врожденной и наследственной патологии

**Задачи:**

Сформировать представление об этиологии, патогенезе, основных характеристиках, методах генетической диагностики и профилактики различных классов наследственных болезней

Подготовить студента к пониманию необходимости межпрофессионального взаимодействия для решения вопросов диагностики, лечения и профилактики врожденной и наследственной патологии.

Нацелить на проведение обоснованной пропаганды и соблюдение здорового образа жизни, устранение факторов риска развития врожденной и наследственной патологии

Научить использовать клинико-генеалогический метод, дать представление о фенотипическом анализе, расчете генетического риска

**Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы**

Дисциплина Медицинская генетика реализуется в базовой части учебного плана подготовки специалиста для обучающихся по направлению подготовки 31.05.01. Лечебное дело очной формы обучения.

Дисциплина изучается на четвертом курсе в восьмом семестре.

**Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)**

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

ОПК-4 Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности

ОПК-9 Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

ПК-1 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

ПК-5 Готовность 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-16 Готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни

### **Содержание дисциплины (модуля)**

#### **Раздел 1. Наследственность и патология**

Тема 1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке.

Задачи медицинской генетики, значение для медицины и здравоохранения.

Наследственность и здоровье; взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям; этиология наследственной патологии.

Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Классификации мутаций. Закономерности патогенеза наследственных болезней, детерминирующие и модифицирующие влияния генома человека.

Особенности клиники наследственных болезней, характера течения, исходов заболеваний.

Врожденные пороки развития. Тератогенез, факторы тератогенеза.

Меры профилактики врожденных пороков развития..

#### **Раздел 2. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики**

Тема 1. Общая и частная семиотика наследственной патологии.

Особенности семиотики наследственных болезней. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Фенотипический анализ.

Тема 2. Клинические аспекты генома человека.

Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. Особенности опроса: сведения о пробанде (возможно больном), возрасте, состоянии здоровья, возрасте, причинах смерти родственников пробанда. Графическое изображение семейного анамнеза. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Методы диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод..

#### **Раздел 3. Хромосомные болезни**

Тема 1. Этиология и патогенез хромосомных болезней.

Классификация. Факторы, повышенного риска рождения детей с хромосомной патологией. Механизмы нарушения гисто- и органогенеза при хромосомной патологии.

Общеклиническая характеристика хромосомных болезней. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Особенности эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней.

Тема 2. Методы диагностики хромосомных болезней.

Цитогенетические методы диагностики хромосомных аномалий. Показания для проведения цитогенетического обследования больных и их родственников.

Тема 3. Клиническая генетика отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов и болезней с нетрадиционным типом наследования:

Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, дубль-У, «кошачье крика», Вольфа-Хиршхорна.

Болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни геномного импринтинга. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона и др). Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Пероксисомные болезни. Этиология, патогенез, клиника.

#### **Раздел 4. Моногенные болезни**

Тема 1. Классификация моногенных болезней.

Общая характеристика моногенной патологии. Методы диагностики моногенных болезней. Просеивающие программы в доклинической диагностике наследственных болезней. Неонатальный генетический скрининг. Принципы отбора нозологических форм. Профилактическое лечение.

Тема 2. Наследственные дефекты обмена.

Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: фенилкетонурия, адено-генитальный синдром, муковисцидоз, гипотиреоз, галактоземия, нейрофиброматоз, миотоническая дистрофия, миодистрофия Дюшенна-Бекера, витамин-Д-резистентный рахит.

#### **Раздел 5. Болезни с наследственным предрасположением**

Тема 1. Общая характеристика многофакторной патологии.

Изолированные врожденные пороки развития. Генетические факторы риска развития многофакторных болезней. Негенетические факторы риска. Методы клинической и генетической диагностики многофакторной патологии. Роль генеалогического метода в выявлении лиц с повышенным риском развития многофакторной патологии.

Тема 2. Профилактика, как основной метод борьбы с многофакторной патологией.

Роль диспансеризации в предупреждении тяжелых форм многофакторных болезней. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность многофакторной патологии. Клинико-генетические особенности наиболее распространенных нозологических форм (ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, бронхиальная астма, шизофрения и др.). Экогенетические болезни.

#### **Раздел 6. Профилактика наследственной патологии**

Тема 1. Медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения. Показания для медико-генетической консультации. Этапы. Использование поисковых диагностических систем по врожденным и наследственным болезням в практике медико-генетического консультирования. Заключение генетика в ситуациях различных категорий генетического риска.

Тема 2. Пренатальная диагностика как метод профилактики врожденной и наследственной патологии.

Пренатальный генетический скрининг. Обоснование необходимости инвазивных методов генетической диагностики. Современные методы пренатальной диагностики. Этические вопросы медико-генетического консультирования.

**Вид промежуточной аттестации - зачёт**

Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор



Подпись

Л.В. Акуленко

ФИО

30.05.2017

Дата