

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	Среднего профессионального образования
Кафедра(ы)	Медицинской генетики

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование дисциплины и Модуля (при наличии)

31.02.01 Лечебное дело

Код и Наименование специальности/Направления подготовки/Направленность

Фельдшер

Квалификация выпускника

Очная

Форма обучения

48 академических часов

Трудоемкость дисциплины и Модуля (при наличии)

Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель:

Формирование компетенций в первичной диагностике и профилактике врожденной и наследственной патологии

Задачи:

Сформировать представление о цитологических основах наследственности

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

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

Научить составлять алгоритм медицинской помощи пациентам с врожденной и наследственной патологией и членам их семей

Дать представление о фенотипическом анализе, клинико-генеалогическом методе, расчете генетического риска, этических вопросах медико-генетического консультирования

Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Дисциплина Медицинская генетика реализуется в базовой части учебного плана подготовки специалиста для обучающихся по направлению подготовки 31.02.01. Лечебное дело очной формы обучения.

Дисциплина изучается на первом курсе во втором семестре.

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)

ОК 1 Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2 Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3 Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4 Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего

профессионального и личностного развития.

ОК 5 Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6 Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7 Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8 Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9 Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10 Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11 Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12 Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13 Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2 Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3 Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4 Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1 Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3 Осуществлять паллиативную помощь.

Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Наследственность и патология

Тема 1. Цитологическая организация хромосом (хромосомы в мейозе и митозе).

Молекулярная организация хромосом. Гены и среда.

Тема 2. Классификация наследственных болезней. Мутагенез.

Мутации как этиологический фактор наследственных болезней. Классификации мутаций. Тератогенез, факторы тератогенеза. Врожденные пороки развития.

Тема 3. Основные типы наследования признаков.

Правила и методика составления родословной. Условные обозначения. Анализ родословных. Решение задач на составление и анализ родословных

Раздел 2. Семиотика наследственных болезней

Тема 1. Общая характеристика хромосомных болезней (классификация, факторы повышенного риска рождения детей с хромосомной патологией).

Клиника отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, дубль-У, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Работа с фототекой хромосомных синдромов.

Тема 2. Общая характеристика моногенных болезней (классификация менделирующей патологии, частота и эпидемиология).

Наследственные болезни обмена. Клиника часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: фенилкетонурия, адрено-генитальный синдром, муковисцидоз, гипотиреоз, галактоземия.

Тема 3. Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Генетические и средовые факторы риска. Пути профилактики многофакторных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность генной патологии.

Раздел 3. Методы диагностики наследственных болезней

Тема 1. Клинико-генеалогический метод.

Семейный подход в диагностике наследственной патологии. Антропометрия и синдромологический метод. Фенотипический анализ. Морфогенетические варианты развития. «Сигнальные» фенотипы. Разбор лицевых дизморфий, работа с фототекой.

Тема 2. Цитогенетические методы диагностики наследственной патологии.

Этапы и порядок исследования кариотипа. Показания для цитогенетического обследования. Тельца Барра. Исследование полового хроматина. Особенности полового

хроматина при различных хромосомных аномалиях. Методы FISH-диагностики. Работа с кариограммами, идиограммами.

Тема 3. Методы диагностики генных болезней.

Биохимический метод. Перинатальный (массовый) генетический скрининг. Показания для селективного скрининга. ДНК-диагностика.

Тема 4. «Круглый» стол – обсуждение различных методов диагностики наследственных болезней, «подбор» методов генетической диагностики к различной наследственной патологии.

Раздел 4. Медико-генетическое консультирование и профилактика наследственных болезней

Тема 1. Медико-генетическое консультирование.

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная, вторичная, третичная профилактика. Показания, задачи, этапы медико-генетического консультирования. Понятие о генетическом риске. Биоэтические проблемы профилактики наследственных болезней. Организация медико-генетической службы в России.

Тема 2. Пренатальная диагностика.

Методы пренатальной диагностики: неинвазивные, инвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.

Тема 3. Ролевая игра «семейная пара на приёме у врача-генетика».

Вид промежуточной аттестации - зачёт

Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор

Подпись



Л.В. Акуленко

ФИО

07.06.2017

Дата