

**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*

**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 приеме у врача-генетика».

**Вид промежуточной аттестации - зачёт**

Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор

  
Подпись

Л.В. Акуленко  
ФИО

19.05.2018

Дата