

Электронная цифровая подпись



Утверждено "25" мая 2023 г.
Протокол № 5

председатель Ученого Совета
Прохоренко И.О.
ученый секретарь Ученого Совета
Бунькова Е.Б.

**АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В МЕДИЦИНЕ»
Факультативные дисциплины**

Специальность 31.05.01 Лечебное дело
(уровень специалитета)

Направленность: Лечебное дело

Квалификация (степень) выпускника: Врач-лечебник

Форма обучения: очная

Срок обучения: 6 лет

Аннотация рабочей программы дисциплины «ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В МЕДИЦИНЕ»

Цель и задачи освоения учебной дисциплины: сформировать систему компетенций для усвоения теоретических основ и закономерностей механизмов функционирования нервной системы в норме и при патологических состояниях и формирование на основе этого знаний о причинах и механизмах развития и течения заболеваний нервной системы, о клинических проявлениях, методах диагностики, дифференциальной диагностики, лечения и профилактики

Место дисциплины в структуре ОПОП ВО:

Дисциплина (модуль) относится к факультативным дисциплинам.

Содержание дисциплины:

История, цели, задачи и перспективы развития медицинской генетики.

Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения

Хромосомная патология: числовые нарушения хромосомного набора

Хромосомная патология: микроделеционные и микродупликационные синдромы

Наследственные болезни с преимущественным поражением нервной системы.

Наследственные болезни, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов: этиопатогенетические и клиникогенетические характеристики, классификация

Наследственные нарушения обмена веществ.

Нарушения обмена углеводов

Нарушения обмена липидов

Митохондриальные болезни

Пероксисомные и лизосомные болезни

Скелетные и соединительно-тканые дисплазии

Методы генетики человека.

Основы популяционной генетики.

Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно родственном браке

Методы исследования хромосомного набора человека.

Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека

Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней:

Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР

Сканирующие молекулярно-генетические методы.

Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)

Наследственные болезни крови

Моногенные синдромы с нарушениями полового развития

Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза

Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы

Методы профилактики наследственной патологии человека.

Основные принципы лечения наследственной патологии.

Программы и методы неонатального скрининга в мире и России

Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода.

Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах

Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний

Общая трудоемкость освоения дисциплины составляет 4 зачетные единицы

Объём дисциплины (модуля) по видам учебных занятий (в часах):

Объём дисциплины	Всего часов	7 семестр	8 семестр
Общая трудоемкость дисциплины	144	72	72
Контактная работа обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) (всего) (аудиторная работа):	90	60	30
Лекции (всего)	36	24	12
Практические занятия (всего)	54	36	18
СРС (по видам учебных занятий)	18	12	6
Промежуточная аттестация (всего)	36	-	36
Контактная работа обучающихся с преподавателем по промежуточной аттестации (всего)	2	-	2
консультация	1	--	1
экзамен	1	-	1
СРС по промежуточной аттестации	34	-	34
Контактная работа обучающихся с преподавателем (ИТОГО)	92	60	32
СРС (ИТОГО)	52	12	40

При освоении дисциплины обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения:

Код компетенции	Содержание компетенции
ПК-2	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза
Знать	методы обследования пациента с целью установки диагноза
Уметь	провести обследование пациента
Владеть	навыками постановки диагноза
иПК-2.1.	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента
Знать	методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента
Уметь	осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию
Владеть	навыками интерпретации результатов сбора информации о заболевании пациента
иПК-2.2.	Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
Знать	методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)
Уметь	проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты
Владеть	навыками анализа полученной информации
иПК-2.3.	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента

Знать	этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов
Уметь	анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований
Владеть	определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий
иПК-2.4.	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи
Знать	методы лабораторных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов
Уметь	обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента
Владеть	навыками интерпретации данных, полученных при лабораторном обследовании пациента
иПК-2.6.	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи
Знать	порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи
Уметь	обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам
Владеть	навыками интерпретации данных, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами

Формы проведения аудиторных занятий по дисциплине – занятия семинарского типа

Формы проведения самостоятельной работы: подготовка к занятиям (ПЗ); подготовка к текущему контролю (ПТК); устные реферативные сообщения ; Ситуационные задачи; Работа с учебной литературой

Формы промежуточной аттестации:

Формы:	Сроки проведения:
экзамен	8 семестр