

## АННОТАЦИЯ

### к рабочей программе дисциплины «Клиническая генетика» основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) специальности 31.08.30 «Генетика»

**Цель** дисциплины - подготовка высококвалифицированного врача-специалиста генетика, обладающего системой общекультурных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в специализированной области «Генетика» с учетом современных требований практического здравоохранения, владеющего обширным объемом теоретических знаний и способного успешно решать профессиональные задачи.

Выпускник, освоивший программу дисциплины «Клиническая генетика», готов решать следующие **профессиональные задачи**:

профилактическая деятельность:

предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических мероприятий;

проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;

проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

диагностическая деятельность:

диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;

проведение медицинской экспертизы;

лечебная деятельность:

оказание специализированной медицинской помощи;

психолого-педагогическая деятельность:

формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

организационно-управленческая деятельность:

применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;

организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений;

организация проведения медицинской экспертизы;

организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;

ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;

создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;

соблюдение основных требований информационной безопасности.

**Процесс освоения дисциплины « Клиническая генетика» направлен на формирование следующих компетенций:**

**1) универсальных (УК):**

УК -1 - готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу;

УК -2 -готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия;

УК -3 -готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения;

**2) профессиональных (ПК):**

ПК-1- 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-2 - готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения;

ПК-4- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков;

ПК -5- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;

ПК -6 - готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями;

ПК-7- готовность к оказанию медико-генетической помощи;

ПК-10- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

ПК-11- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях;

ПК-12- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей;

**Место учебной дисциплины «Клиническая генетика» в структуре ОПОП ВО по специальности подготовки**

Учебная дисциплина «Клиническая генетика» Б1.Б.1 относится к дисциплинам Б1, базовой части Б1.Б, является обязательной для изучения.

## **Требования к результатам освоения учебной дисциплины**

В основе преподавания данной дисциплины лежат виды профессиональной деятельности: профилактическая, диагностическая, лечебная, психолого-педагогическая, организационно-управленческая

### **Общая трудоемкость дисциплины:**

30 зачетных единиц (1080 часа), из них аудиторных 720 часов.

**Содержание и структура дисциплины включает:** наименование раздела учебной дисциплины (модуля), содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов, модульные единицы) и компетенции, которые должны быть освоены.

Раздел 1. Генетика человека с дидактическими единицами - история развития генетики человека в России и за рубежом; молекулярные основы наследственности; структурно-функциональная организация хромосом человека; основы менделизма; генетика развития; популяционная генетика человека; основы биохимической генетики человека; статистические методы в генетике человека.

Раздел 2. Медицинская генетика содержит дидактические единицы - генетические основы патологических процессов; тератогенез; мутационный процесс у человека; взаимодействие генов и среды; онкогенетика; иммуногенетика; экологическая генетика; общие вопросы (общая классификация наследственных болезней, пропедевтика наследственных болезней и др.); хромосомные болезни; моногенная наследственная патология; наследственных болезней обмена веществ; болезни органелл; клинико-генетическая характеристика заболеваний, проявляющихся преимущественным поражением (физического развития; кожи, подкожной клетчатке, волос, ногтей; костно-суставной системы; сердечно-сосудистой, лимфатической систем и органов кроветворения; пищеварительной системы; нервной системы; эндокринной системы; мочеполовой системы; органов зрения; органов слуха); влияние наследственной болезни матери на здоровье ребенка; болезни с наследственным предрасположением; профилактика наследственных болезней; пренатальная диагностика; неонатальный скрининг наследственных болезней обмена; лечение наследственных болезней; лабораторные методы диагностики наследственных болезней; компьютерные диагностические программы наследственной патологии; генетическое тестирование как основа предиктивной персонализированной медицины.

В программе представлены название тем лекций, практических, семинарских занятий, виды самостоятельной работы, примерная тематика рефератов и количество часов учебной дисциплины (модуля).

В программе приводятся формы оценочных средств для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля) с примерами оценочных средств для входного, текущего и промежуточного контроля знаний.

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины включает список основной и дополнительной литературы, перечень учебно-методических разработок кафедры, а также программное обеспечение, базы данных, информационно-справочные и поисковые системы, материально-техническое обеспечение.

Программа содержит основные образовательные технологии: методы обучения, средства обучения.

### **Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:**

Обучение складывается из аудиторных занятий (1080 час.), включающих лекционный курс, семинарские занятия, практических занятий и самостоятельной работы (360 час.).

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине клиническая генетика и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СР).

Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.

Исходный уровень знаний определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач и ответах на тестовые задания.

В конце изучения учебной дисциплины (модуля) проводится промежуточный контроль знаний с использованием тестового контроля, решением ситуационных задач.

Вопросы по учебной дисциплине включаются в Государственную итоговую аттестацию.

Форма контроля:

Промежуточная аттестация: экзамен

Составители: Павлюченко И.И., Почешхова Э.А., Корхмазова С.А.