

## УЧЕБНАЯ ДИСЦИПЛИНА «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

<b>Содержание учебной дисциплины</b>	Врожденная и наследственная патология. Диагностика, дополнительные методы исследований в медицинской генетике. Лечение, профилактика, прогнозирование и наиболее часто встречающихся геномных, генетических, хромосомных и мультифакториальных заболеваний органов и систем у детей всех возрастных групп. Реабилитационные мероприятия. Организация медико-генетической помощи детскому населению. Национальная программа демографической безопасности
<b>Формируемые компетенции</b>	СК. Использовать знания о клинических проявлениях, принципах диагностики и лечения наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний у детей и подростков
<b>Результаты обучения</b>	<p>Студент должен знать:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>структуру генетической заболеваемости детского населения по возрастным группам в Республике Беларусь;</li><li>методы медицинской генетики и их значение в диагностике наследственной патологии, типы наследования;</li><li>семиотику генетической патологии;</li><li>показания к цитогенетическому и молекулярно-генетическому методам исследования, их сущность и возможности в диагностике наследственных болезней;</li><li>показания к биохимическому исследованию, его возможности, методы, применяемые для диагностики наследственной патологии обмена веществ;</li><li>основные клинические признаки, принципы лечения, социальной адаптации, реабилитации и профилактики хромосомных заболеваний;</li><li>этиологию, патогенез, основные клинические проявления, принципы патогенетического, симптоматического лечения и профилактики моногенных заболеваний;</li><li>этиопатогенез и клинические признаки мультифакториальных болезней, определение степени риска по возникновению конкретного заболевания у ближайших родственников;</li><li>принципы и методы организации медико-генетической помощи в Республике Беларусь;</li><li>задачи, показания к проведению и этапы медико-генетического консультирования;</li><li>этапы и методы пренатальной диагностики, показания и сроки проведения;</li><li>неонатальный скрининг наследственных заболеваний;</li></ul> <p>уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>собирать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составлять родословную, представлять ее в графическом виде и анализировать наследование заболевания или признака болезни в семье;</li><li>обследовать пациента и выявлять у него врожденное или наследственное заболевание;</li><li>оценивать клиничко-генеалогические и лабораторные (включая цитогенетические и биохимические) данные обследования пациента;</li><li>излагать полученные при исследовании данные в истории болезни, правильно использовать соответствующую терминологию при описании фенотипа;</li></ul>

	<p>отбирать контингент пациентов и определять показания к проведению цитогенетического, биохимического и других генетических исследований;</p> <p>формулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных наследственных заболеваний, определять необходимость дополнительного обследования, включая применение специфических генетических методов;</p> <p>выделять семьи и группы лиц с повышенным риском развития того или иного наследственного заболевания;</p> <p>определять показания к направлению пациентов на медико-генетическое консультирование;</p> <p>давать прогноз развития наследственного заболевания у пробанда и его родственников;</p> <p>проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных заболеваний и врожденных пороков развития, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы;</p> <p>владеть:</p> <p>методикой клинического обследования ребёнка с целью выявления генетической патологии;</p> <p>методами организации вскармливания детей с болезнями обмена веществ;</p> <p>навыками интерпретации цитогенетических, молекулярно-биологических лабораторных, биохимических и инструментальных методов диагностики врожденных и наследственных болезней;</p> <p>приемами организации лечения генетических заболеваний и реабилитации детей в соответствии с отраслевыми стандартами обследования и лечения Министерства здравоохранения Республики Беларусь;</p> <p>навыками проведения медицинской экспертизы;</p> <p>приемами организации санитарно-гигиенического просвещения населения по вопросам профилактики генетической патологии</p>
<b>Семестр</b>	11 семестр
<b>Пререквизиты</b>	<p>Медицинская биология и общая генетика</p> <p>Биологическая химия</p> <p>Анатомия человека</p> <p>Гистология, цитология, эмбриология</p> <p>Нормальная физиология</p> <p>Патологическая анатомия</p> <p>Патологическая физиология</p> <p>Фармакология</p> <p>Пропедевтика детских болезней</p> <p>Педиатрия</p>
<b>Трудоемкость</b>	2,5 зачетные единицы
<b>Количество академических часов</b>	<p>94 академических часов всего</p> <p>38 аудиторных часов</p> <p>56 часов самостоятельной работы</p>
<b>Форма промежуточной аттестации</b>	Экзамен

