

## УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры детской  
эндокринологии, клинической генетики и  
иммунологии с курсом повышения  
квалификации и переподготовки кадров  
27 мая 2025 г.

### **Перечень практических навыков** по учебной дисциплине «Медицинская генетика» для специальности 1-79 01 02 «Педиатрия» на 2025/2026 уч. год

Наименование практического навыка	Форма контроля практического навыка
Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза	Выполнение практического навыка у постели пациента
Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента.	Выполнение практического навыка у постели пациента
Составление родословной в графическом виде.	Решение ситуационных задач
Определение типа наследования заболевания или признака	Решение ситуационных задач Оценивание на основе деловой игры.
Выявление клинических признаков наследственных, генных, хромосомных болезней и врожденных пороков развития у детей.	Выполнение практического у постели пациента
Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований.	Решение ситуационных задач Оценивание на основе деловой игры. Выполнение практического у постели пациента
Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников.	Решение ситуационных задач Оценивание на основе деловой игры. Выполнение практического у постели пациента
Формулирование предположительного диагноза	Решение ситуационных задач Оценивание на основе деловой игры.

<p>хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний</p>	<p>Выполнение практического у постели пациента</p>
<p>Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.</p>	<p>Решение ситуационных задач Оценивание на основе деловой игры.</p>
<p>Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода.</p>	<p>Решение ситуационных задач Оценивание на основе деловой игры. Выполнение практического у постели пациента</p>