

# ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЕ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

для специальности 1-79 01 02 «ПЕДИАТРИЯ»

на 2024/2025 учебный год

Дополнения и изменения	Основание
1. Изменения в пояснительную записку согласно приложению № 1	Учебный план учреждения образования на 2024-2025 учебный год
2. Внесены изменения в тематический план согласно приложению № 2	Учебный план учреждения образования на 2024-2025 учебный год
3. Внесены изменения в учебно-методическую карту согласно приложению № 3	Учебный план учреждения образования на 2024-2025 учебный год
4. Актуализирован перечень практических навыков согласно приложению № 4	Заседание кафедры №16 от 07.06.2024
5. Актуализирован список нормативных правовых актов согласно приложению № 5	Заседание кафедры №16 от 07.06.2024

Учебная программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии) (протокол № №16 от 07.06. 2024)

Заведующий кафедрой детской эндокринологии,  
клинической генетики и иммунологии



А.В.Солнцева

УТВЕРЖДАЮ

Декан педиатрического факультета



Н.И.Панулина

### Изменения в пояснительной записке

**Всего** на изучение учебной дисциплины в 11 семестре отводится 94 академических часов, из них 39 аудиторных часов и **55** часов самостоятельной работы студента. Распределение аудиторных часов по видам занятий: 9 часов лекций (в том числе 3 часа управляемой самостоятельной работы (УСР)), 30 часов практических занятий.

### РАСПРЕДЕЛЕНИЕ БЮДЖЕТА УЧЕБНОГО ВРЕМЕНИ ПО СЕМЕСТРАМ

Код, название специальности	семестр	Количество часов учебных занятий					Форма промежуточной аттестации	
		всего	аудиторных	из них				самостоятельных внеаудиторных
				лекций	УСР	лабораторных занятий (практических занятий или семинаров)		
1-79 01 02 Педиатрия	11	39	9	6	3	30	55	экзамен

# ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

## 8 СЕМЕСТР

Наименование раздела (темы)	Количество часов аудиторных занятий	
	Лекций (в т.ч. УСР)	практических
1. Предмет медицинской генетики. Метод генетического исследования. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь	1,5	-
2. Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней	1,5	6
3. Врожденные пороки развития	1,5	6
4. Генные болезни	1,5	6
5. Хромосомные болезни	1,5	6
6. Болезни с наследственной предрасположенностью		6
7. Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. Неонатальный скрининг.	1,5	6
<b>Всего часов:</b>	<b>9</b>	<b>30</b>

Приложение № 3

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКАЯ КАРТА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**  
**для специальности 1-79 01 02 «ПЕДИАТРИЯ» МОДУЛЯ «ПЕДИАТРИЯ»**

№ п/п	Название раздела, темы	Количество аудиторных часов		Управляемая самостоятельная работа студента (УСР) <sup>1</sup>	Практический навык	Формы контроля	
		лекций <sup>2</sup>	практических (лабораторных или семинаров)			практического навыка	текущей / промежуточной аттестации
1	2	3	4	5	6	7	8
<b>11 семестр</b>							
1	<b>Лекции</b>						
1.1	Предмет медицинской генетики. Метод генетического исследования. Организация медико-генетической службы в Республике Беларусь	1,5	-	-			
1.2	Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней	1,5	-	-			
1.3	Врожденные пороки развития	1,5	-	-			
1.4	Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. Неонатальный скрининг	1,5	-	-			

<sup>1</sup> В УСР переводится полная лекция (60 минут – 1,5 часа).

<sup>2</sup> Продолжительность лекции 1,5 академического часа (60 минут без перерыва). Продолжительность академического часа – 40 минут.

1	2	3	4	5	6	7	8
1.5	Генные болезни	-	-	1,5			Решение ситуационных задач
1.6	Хромосомные болезни	-	-	1,5			Решение ситуационных задач
2	<b>Практические занятия</b>						
2.1	Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней		6		Осмотр пациента с подозрением на наследственное заболевание. Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента и клинической картины Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.	Выполнение практического навыка у постели пациента.	Решение ситуационной задачи
2.2	Врожденные пороки развития	-	6	-	Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза. Составление плана обследования ребенка с подозрением на	Выполнение практического навыка у постели пациента	Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка

					наличие врожденного порока развития		обследования ребенка у постели пациента
2.3	Генные болезни	-	6	-	Составление родословной в графическом виде. Определение типа наследования заболевания или признака.	Заполнение учебной карты стационарного (амбулаторного) пациента.*	Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной задачи
2.4	Хромосомные болезни	-	6	-	Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярногенетичес кого исследований. Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	Выполнение практического навыка путем интерпретации результатов цитогенетическог о и молекулярногенет ического исследований.	Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной задачи (*)
2.5	Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. Неонатальный скрининг.	-	6	-	Определение групп риска для проведения неонатального скрининга. Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию,	Выполнение практического навыка путем интерпретации результатов неонатального скрининга и пренатального комбинированног о скрининга I триместра	Выписывание рецепта врача. Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной задачи

				врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников. Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода. Выписывание рецепта на следующие лекарственные препараты: фолиевая кислота, холекальциферол, левотироксин натрия, калия йодид	беременности.	
Всего часов:	6	30	3			экзамен

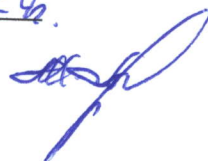
(\*) является обязательной формой текущей аттестации

**СОГЛАСОВАНО**

Руководитель рабочей группы по  
направлению «Педиатрия»  
Экспертного совета по практико-  
ориентированному обучению

17.06.2024.

Панулина Н.И.



**ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ  
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»  
ДЛЯ СПЕЦИАЛЬНОСТИ 1-79 01 02 «ПЕДИАТРИЯ»**

Наименование практического навыка	Форма контроля практического навыка
Осмотр ребенка при подозрении на наследственное заболевание.	Выполнение практического навыка обследования ребенка у постели
Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента и клинической картины Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.	Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза	Решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Составление родословной в графическом виде. Определение типа наследования заболевания или признака.	Решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярногенетического исследований	Решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее	Решение ситуационной задачи и/или выполнение

распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Определение групп риска для проведения неонатального скрининга.	Решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников.	Решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода.	Решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка обследования ребенка у постели пациента
Выписывание рецепта врача на следующие лекарственные препараты: фолиевая кислота, холекальциферол, левотироксин натрия, калия йодид.	Выполнение навыка путем выписывания рецепта врача.

**Перечень нормативных правовых актов:**

1. «О порядке проведения диспансеризации взрослого и детского населения»: Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.08.2023 № 125.

**Литература:**

1. Солнцева А.В., Хмара И.М., Полякова Е.А. Пренатальная диагностика врожденной и наследственной патологии / А.В. Солнцева, И.М.Хмара, Е.А.Полякова. – Минск : БГМУ, 2024. – 64 с.