

# ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЕ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

## «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

для специальности 1-79 01 02 «ПЕДИАТРИЯ»


на 2023/2024 учебный год

Дополнения и изменения		Основание
1. Изменения в тематический план и учебно-методическую карту не вносились.		Учебный план на 2023-2024 учебный год
2. Изменения в учебно-методическую карту и перечень лекций и практических занятий не вносились.		Расписание учебных занятий на 2023-2024 учебный год
3. Актуализация перечень практических навыков согласно приложению №1		Заседание кафедры от 22.05.2023
4. Актуализирован список литературы, рекомендованной к использованию в 2023-2024 учебном году согласно приложению №2.		Заседание кафедры от 22.05.2023
5. Содержание темы «Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков. Неонатальный скрининг» дополнено следующей информацией: Обеспечение эпидемиологической безопасности при оказании медицинской помощи.		Письмо Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 4-38/7173 от 06.04.2023 «О выполнении плана мероприятий»
6. Содержание темы «Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней» дополнено следующей информацией: Мониторинг неотложных состояний при наследственных заболеваниях.		Письмо Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 4-38/7922 от 15.04.2023

7. Содержание темы «Генные болезни» дополнено следующими данными: результат научного исследования «Первичные иммунодефициты: эффект «мутации основателя» на примере синдромов Ниймеген и Луи-Бар»	Акт внедрения результатов научных исследований в образовательный процесс (ноябрь 2022)
--	--

Учебная программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры  
Детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии (протокол № 11 от 22.05.2023)

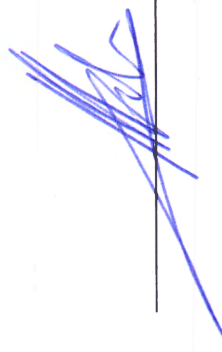
Заведующий кафедрой  
д.м.н., профессор

  
\_\_\_\_\_ А.В. Солнцева

УТВЕРЖДАЮ

Декан факультета

Повышения квалификации и переподготовки кадров  
к.м.н., доцент

  
\_\_\_\_\_ О.А. Теслова

## **ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ**

по учебной дисциплине «Медицинская генетика» для специальности  
1-79 01 02 «Педиатрия»

1. Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза.
2. Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента.
3. Составление родословной в графическом виде.
4. Определение типа наследования заболевания или признака.
5. Выявление клинических признаков наследственных, генных, хромосомных болезней и врожденных пороков развития у детей.
6. Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований.
7. Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников.
8. Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний.
9. Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
10. Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода.
11. Выписывание рецепта на следующие препараты: фолиевая кислота, холекальциферол, левотироксин натрия, калия йодид.

**Список литературы, рекомендованный к использованию по учебной дисциплине «Медицинская генетика» на 2023-2024 учебный год**

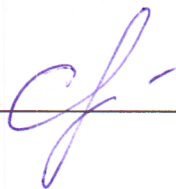
**Основная:**

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : Гэотар-Медиа, 2018. - 592 с.
2. Бочков Н. П. Клиническая генетика : учебник . – Москва : Гэотар-Медиа, 2023. – 582 с.

**Нормативные правовые акты:**

3. «Инструкция о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения»: постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28.03.2007 № 26
4. «О совершенствовании организации проведения пренатальных ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода в Республике Беларусь»: приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.01.2012 № 83
5. «Об организации лечения пациентов с редкими генетическим заболеваниями»: приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.03.2018 № 288
6. «Об организации республиканского врачебного консилиума по пренатальным проблемам у плода»: приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 22.03. 2022 № 362
7. «О проведении комбинированного скрининга беременных 1 триместра» : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 22.03.2022 № 396
8. «Инструкция о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения»: постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28.03.2007 № 26

Заведующий кафедрой  
д.м.н., профессор



А.В.Солнцева

Согласовано

Заведующий отделом  
обслуживания читателей



В.А.Коледа