

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. Внесены изменения в информационно-методическую часть согласно приложению № 1	Методические указания по разработке учебно-программной документации образовательных программ высшего образования, утвержденных Министром образования Республики Беларусь 26.07.2024
2. Внесены изменения в учебно-методическую карту согласно приложению № 2	Методические указания по разработке учебно-программной документации образовательных программ высшего образования, утвержденных Министром образования Республики Беларусь 26.07.2024

Учебная программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии с курсом повышения квалификации и переподготовки (протокол № №1 от 26.08.2024)

Заведующий кафедрой детской эндокринологии, клинической генетики и иммунологии

А.В.Солнцева

УТВЕРЖДАЮ

Декан педиатрического факультета

Н.И.Панулина

## ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

### Литература

#### Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : Гэотар-Медиа, 2023. – 582 с.

#### Дополнительная:

2. Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : Гэотар-Медиа, 2018. – 592 с.

3. Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах: учеб. пособие/ Агаджанян, А.В., Фучич, А.Ф., Цховребова, Л. В., Лазан-Турчич, Р.И. – Москва: Практ. медицина, 2022. – 501 с.

4. Пассарг Э. Наглядная генетика; пер. с англ. под ред. д.б.н. Д.В. Ребрикова. – 3-е изд. – Москва : Лаборатория знаний, 2023. – 508 с.

5. , О.В., Можейко, Л.Ф. Алгоритмы пренатальной диагностики и медико-генетического консультирования при многоплодной беременности/ инструкция по применению/ О.В. Прибушена Л.Ф. Можейко. – Минск, 2018. – 12с.

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

#### Нормативные правовые акты:

7. Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 28 марта 2007 №26 «Инструкция о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения»

8. Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 января 2012 №83 «О совершенствовании организации проведения пренатальных ультразвуковых исследований по выявлению пороков развития и хромосомной патологии у плода в Республике Беларусь»

9. Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 января 2012 №83 «Порядок проведения ультразвукового исследования по выявлению пороков развития и хромосомной патологии плода в I, II и III триместрах беременности».

10. Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30 марта 2018 № 288 «Об организации лечения пациентов с редкими генетическим заболеваниями».

11. Приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 22 марта 2022 № 362 «Об организации республиканского врачебного консилиума по пренатальным проблемам у плода».

12. Постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 07.06.2021 № 74 «О формах и порядке дачи и отзыва согласия на внесение и обработку персональных данных пациента».

Приложение № 2

**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	Осмотр ребенка при подозрении на наследственное заболевание	Собеседование	Решение ситуационных задач	

<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
1.4	Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. Неонатальный скрининг	1,5	-	1	Определение групп риска для проведения неонатального скрининга.	Собеседование	Решение ситуационных задач
1.5	Генные болезни	-	-	1,5	Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	Собеседование	Решение ситуационных задач
1.6	Хромосомные болезни	-	-	1,5	Интерpretация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода	Собеседование	Решение ситуационных задач
2	Практические занятия						
2.1	Семиотика наследственных болезней у детей. Этапы диагностики. Принципы лечения. Профилактика наследственных болезней		6		Осмотр пациента с подолжением на наследственное заболевание. Использование специальной генетической	Выполнение практического навыка у постели пациента.	Решение ситуационной задачи

					терминологии для описания фенотипа пациента и клинической картины Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.		
2.2	Врожденные пороки развития	-	6	-	Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза. Составление плана обследования ребенка с подозрением на наличие врожденного порока развития	Выполнение практического навыка у постели пациента	Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной задачи и/или выполнение практического навыка 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 молекулярногенетического исследований.	Выполнение практического навыка путем интерпретации результатов	Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной

				Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	цитогенетическое и молекулярногенетическое исследований.	задачи (*)
2.5	Пренатальная диагностика наследственных болезней и пороков развития. Неонатальный скрининг.	-	6	-	Выполнение практического навыка путем интерпретации результатов неонатального скрининга и пренатального комбинированного скрининга I триместра беременности.	Выписывание рецепта врача. Защита реферата (письменная форма) и/или решение ситуационной задачи (*)
				Определение групп риска для проведения неонатального скрининга. Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников. Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска хромосомной патологии плода. Выписывание		

				рецепта на следующие лекарственные препараты: фолиевая кислота, холекальциферол, левотироксин натрий, калия йодид	
Всего часов:	6	30	3		экзамен

(\*) является обязательной формой текущей аттестации

Міністэрства аховы здароўя  
Рэспублікі Беларусь

Установа адукацыі  
“Беларускі дзяржаўны медыцынскі  
ўніверсітэт”

ВЫПСКА З ПРАТАКОЛА

26.08.2024 № 1

г.Мінск

Министерство здравоохранения  
Республики Беларусь

Учреждение образования «Белорусский  
государственный медицинский  
университет»

ВЫПИСКА ИЗ ПРОТОКОЛА

г.Минск

заседания кафедры детской эндокринологии,  
клинической генетики и иммунологии с курсом  
повышения квалификации и переподготовки

Председатель      заведующий кафедрой, Солнцева А.В.  
Секретарь          Хмара И.М.

Присутствовали    доцент, к.б.н. М.В. Белевцев, доцент, к.м.н. Михно А.Г.,  
ассистент, Шитикова М.Г., ассистент Любушкин А.В.,  
ассистент Жерко Л.В., ассистент Капуза Д.С., ассистент  
Косма Д.С., ассистент, к.б.н. Мовчан Л.В., преподаватель,  
к.б.н. Жерносеченко А.А., преподаватель Керезь М.А.,  
преподаватель Хевук Т.И., лаборант Ковалева К.О., лаборант  
Крышалович С.Я.

СЛУШАЛИ: профессора кафедры Хмара И.М., которая обосновала  
необходимость использования в образовательном процессе на 2024-2025 учебный  
год следующих учебников и учебно-методических пособий:

Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., доп. и перераб. –  
Москва : Гэотар-Медиа, 2023. – 582 с

В связи с отсутствием национального учебника по учебной дисциплине  
«Медицинская генетика» для специальности «Педиатрия» кафедра считает  
целесообразным использовать в образовательном процессе в качестве основной  
литературы учебник:

Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., доп. и перераб. –  
Москва : Гэотар-Медиа, 2023. – 582 с

Данный учебник рекомендован к использованию в учреждениях высшего  
образования для студентов медицинских УВО, обучающихся по специальности  
«Педиатрия», соответствует темам и содержанию учебной программы  
«Медицинская генетика»; написан доступным языком, ориентирован на  
образовательный процесс в медицинском УВО и содержит полную, современную  
информацию по медицинской генетике.

Библиотека учреждения образования «Белорусский государственный  
медицинский университет» имеет достаточное количество экземпляров данного  
учебного издания для обеспечения образовательного процесса по учебной  
дисциплине «Медицинская генетика» для специальности «Педиатрия».

РЕШИЛИ:

Использовать в образовательном процессе на 2024-2025 учебный год учебник: Бочков Н.П. Клиническая генетика : учебник. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : Гэотар-Медиа, 2023. – 582 с

по учебной дисциплине «Медицинская генетика» для специальности «Педиатрия».

Председатель

А.В. Солнцева

Секретарь

И.М. Хмара

Верно:

Секретарь

И.М. Хмара