

федеральное государственное бюджетное учреждение
«Национальный медицинский исследовательский центр онкологии
имени Н.Н. Блохина» Министерства здравоохранения Российской Федерации
 (ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России)
 Москва, Каширское шоссе, д. 24, 115522, тел. (499) 324-57-58, факс (499) 323-54-44,
 e-mail: otdplan@ronc.ru, сайт <http://www.ronc.ru/> ОКПО01897624; ОГРН 1037739447525;
 ИНН 7724075162; КПП 772401001

АННОТАЦИЯ
 РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ
 «ГЕНЕТИКА»
 Специальность 31.08.30 Генетика

Трудоемкость (з.е./час)	26 з.е./936 часов
Цель дисциплины	Подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных, профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной медико-санитарной помощи; специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи.
Задачи дисциплины	Формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по специальности 31.08.30 Генетика; подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача-генетика
Место дисциплины в структуре образовательной программы	Базовая часть Блока 1 «Дисциплины»
Формируемые компетенции	УК-1, УК-2, ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9
Результаты освоения дисциплины	Знать: - Методологию системного подхода при анализе достижений в области медицины и фармации; - Принципы организации процесса оказания медицинской помощи и методы руководства работой младшего и среднего медицинского персонала. Основы конфликтологии и умеет разрешать конфликты внутри команды морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства; обязанности, права, место врача в обществе; основные этические документы международных организаций, отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций; - Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний. Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска,

выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Формы и методы санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. МКБ, МКФ;

- Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа. Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК;

- Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии. Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфологию, клиническую картину, классификацию, диагностику и дифференциальную диагностику, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификацию. Терминологию описания

микроаномалий и врожденных пороков развития у человека. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания. Перечень лабораторных исследований для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно - цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей. Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии. МКБ (Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ);

- Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них. МКБ, МКФ;
- Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний. Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования. Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и медицинские противопоказания к их применению. Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном

скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. Принципы медицинской этики и деонтологии;

- Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов. Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов. Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. МКФ;

Уметь:

- Критически и системно анализировать достижения в области медицины и фармации;

- Организовывать процесс оказания медицинской помощи, руководить и контролировать работу младшего и среднего медицинского персонала; мотивировать и оценивать вклад каждого члена команды в результат коллективной деятельности; защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста;

- Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового

обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах. Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Проводить санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний. Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний

- Составлять план работы и отчет о работе. Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения. Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, врожденным и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК. Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну;

- Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию

описания врожденных аномалий и пороков развития. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания. Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза. Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность

их применения. Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;

- Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Организовывать наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Предотвращать или устранять осложнения, побочные

действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.

- Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников. Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах. Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования.

- Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по

медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения. Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации или абилитации инвалидов. Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения

Владеть:

- Системным анализом достижений в области медицины и фармации;
- Навыками организации процесса оказания медицинской помощи, руководством и контролем работы младшего и среднего медицинского персонала; изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики;
- Навыками назначения и контроля эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; организации и проведения скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининг беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания

и здоровых носителей патогенных мутаций в генах; определения медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах; проведения диспансерного наблюдения пациентов с врожденным и (или) наследственными заболеваниями; проведения санитарно-просветительной работы среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний;

- Навыками составления плана работы и отчета о своей работе; ведения медицинской документацию, в том числе в форме электронного документа и контроля качества ее ведения; сбора и анализа основных медико-статистических показатели заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; ведения регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; контроля выполнения должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала; проведения работы по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности;

- Навыками составления плана работы и отчета о своей работе; ведения медицинской документацию, в том числе в форме электронного документа и контроля качества ее ведения; сбора и анализа основных медико-статистических показатели заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; ведения регистра семей и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития; контроля выполнения должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала; проведения работы по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности;

- Навыками разработки плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской

помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; назначения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивания эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями; назначения лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации и анализа результатов лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; назначения немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивания эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

- Навыками проведения генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определения типа наследования заболевания в семье; оценивания прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска; разработки плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых

	<p>носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; разъяснения пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах, информацию о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику; оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах, в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения; проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах;</p> <p>- Навыками составления плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения; оценивания эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.</p>
<p>Основные разделы дисциплины</p>	<ul style="list-style-type: none"> -Наследственность и патология -Методы изучения генетики человека -Наследственная патология и болезни с наследственным

	<p>предрасположением –Профилактика и лечение наследственных заболеваний</p>
Виды учебной работы	Лекции, практические и семинарские занятия, самостоятельная работа ординатора
Используемые информационные, инструментальные и программные средства	Использование в процессе занятий мультимедийных презентаций, разбора конкретных ситуаций. Внеаудиторная работа: самостоятельная проработка отдельных элементов учебной дисциплины в соответствии с учебным планом.
Формы текущего (рубежного) контроля	Тестирование, собеседование, опрос.
Форма промежуточной аттестации	Экзамен
	<p>а) основная литература:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Вахарловский В.Г. и др. Пренатальная диагностика в акушерстве: современное состояние, методы, перспективы. Методическое пособие. СПб.: Н-Л, 2002. – 64 с. 2. Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э. Асеев М.В.. Геном человека и гены «предрасположенности». Введение в предиктивную медицину. СПб.: «Интермедика», 2000.- 196с. 3. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития. СПб.: Н-Л., 2007, - 210с. 4. Биология. Учебник. / под ред. Викторовой Т.В., Асанова А.Ю. - М.: Академия, 2011. 5. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: - 2009, 159с. 6. Генетика. Учебник для вузов. / под ред. В.И. Иванова, Барышникова Н.В. М.: Академкнига, 2006, 179с. 7. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины. Под ред. В.С. Баранова. СПб., 2009, 648с. 8. Ижевская В.Л., Иванов В.И. Геномика в медицине: этические проблемы и подходы к их решению//Введение в молекулярную медицину/Под ред. М.А. Пальцева. -М.: Медицина, 2004. -С. 11-34. 9. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.Аю Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. М.: Медицинское информационное агентство, 2002, 590с. 10. Клиническая генетика. Учебник. / под ред. Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011, 592с. 11. Клиническая фармакология. / под ред. В.Г. Кукеса, Н.П. Бочкова. - М.: 2007, 189с. 12. Козлова С.И., Зубкова М.Г. Генетика врожденных пороков развития. Тератогенные синдромы. Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание/под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -С. 292-317. 13. Кошелева Н.Г., Аржанова О.Н., Плужникова Т.А. и др. Невынашивание беременности: этиопатогенез, диагностика, клиника, лечение. СПб.: Н-Л, 2002.

14. Кулаков В.И., Леонов Б.В., Кузьмичёв Л.Н. Лечение женского и мужского бесплодия. Вспомогательные репродуктивные технологии. М.: Медицинское информационное агентство, 2005. – 229 с.
15. Кузнецова Т.В., Логинова Ю.А., Чиряева О.Г. Цитогенетические методы//Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике: В 2 т./; под ред. А.И. Карпищенко. -3-е изд., перераб. и доп. -Т. 2. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. -Глава 24. -С. 623-657.
16. Назаренко С.А., Саженова Е.А. Однородительские механизмы и болезни геномного импринтинга. -Томск: Печатная мануфактура, 2004. -37 с.
17. Новиков П.Н., Вельтишев Ю.Е. Роль наследственности в патологии детского возраста: методы, диагностики, терапии, профилактики. Лекции для врачей//Рос. вестн. перинат. педиатрии. Прил. -М., 2002. -81 с.
18. Филиппова Т.В. Теоретические, клинические и организационные основы медико-генетической службы в многопрофильной клинической больнице. Автореф. Дис. доктора мед.наук. М., 2007. – 46 с.
19. Цитогенетика эмбрионального развития/Баранов В.С., Кузнецова Т.В. – Спб, Издат. Н-Л, - 2007, 198с.
- б) дополнительная литература:**
1. Гены и геномы. В 2х томах / под ред. Сингер М., Берг П., М.: Мир, - 1998, 735с.
2. Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственной патологии. (Под редакцией профессора А.Ю. Асанова). Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Чебеляев И.Ю., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, - М., - 2014, 77 с.
3. Свободнорадикальные механизмы повреждения при болезнях человека. / под ред. Болевич С.Б., Соодаева С.К., М.: - ГЭОТАР-Мед., - 2012., 119с.
4. Сборник ситуационных задач по медицинской генетике: Учебное пособие для студентов. – М.:, 2008. – 94 с. Сборник ситуационных задач по медицинской генетике: Учебное пособие для студентов. – М.:, 2008. – 94 с.
5. Гератология человека. / Под ред. Г.И. Лазюка. М.:Медицина,1991
6. Патология физиология. - 4 изд.- Учебник для медицинских вузов Литвицкий П.Ф. .- М.: ГЭОТАР-МЕД.-200