



федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(Сеченовский Университет)

Утверждено
Ученый совет ФГАОУ ВО Первый МГМУ
им. И.М. Сеченова Минздрава России
(Сеченовский Университет)
«20» января 2021
протокол №1

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Медико-генетическое консультирование
основная профессиональная Высшее образование - подготовка кадров высшей квалификации -
программа ординатуры
31.00.00 Клиническая медицина
31.08.30 Генетика

Цель освоения дисциплины Медико-генетическое консультирование

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ПК-1; Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1)

УК-1; Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)

УК-2; Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)

ПК-4; Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)

ПК-5; Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)

ПК-6; Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)

ПК-7; Готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7)

ПК-9; Готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)

Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

п/№	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее	Индикаторы достижения компетенций:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
		(или ее				



		части)				
1	ПК-1	<p>Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1)</p>	<p>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 и новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогател</p>	<p>Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки</p>	<p>Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Организовывает и проводит скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининг беременных на врожденные пороки</p>	



			<p>ьных репродуктивных технологий, а также обследование и 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>Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденным и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>Формы и методы санитарно-просветительской работы среди пациентов и членов их семьи, медицинским работникам по вопросам</p>	<p>пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга 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</p> <p>Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп</p>	<p>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.</p> <p>Определяет медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска,</p>	
--	--	--	---	---	---	--



			профилактик и врожденных и (или) наследствен ных заболеваний МКБ МКФ	риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомны е аномалии у плода, массовом обследовани и новорожден ных детей на наследствен ные заболевания, преимпланта ционном скрининге в программах вспомогател ьных репродуктив ных технологий, а также при обследовани и членов семьи пациентов с установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительств о патогенных	выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомны е аномалии у плода, массовом обследовани и новорожден ных детей на наследствен ные заболевания, преимпланта ционном скрининге в программах вспомогател ьных репродуктив ных технологий, а также членов семьи пациентов с установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительств о патогенных мутаций в генах	
--	--	--	--	--	---	--



				мутаций в генах Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Проводить санитарно-просветительскую работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний	Проводит диспансерное наблюдение за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Проводит санитарно-просветительскую работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний	
2	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-	Знает методологию системного подхода при анализе	Умеет критически и системно анализировать достижения	Системным анализом достижений в области медицины и фармации	



		1)	достижений в области медицины и фармации.	в области медицины и фармации		
3	УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	Знает принципы организации процесса оказания медицинской помощи и методы руководства работой младшего и среднего медицинского персонала Знает 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	Умеет организовывать процесс оказания медицинской помощи, руководить и контролировать работу младшего и среднего медицинского персонала. Умеет мотивировать и оценивать вклад каждого члена команды в результат коллективной деятельности и защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста;	Организовать процесс оказания медицинской помощи, руководство и контролем работы младшего и среднего медицинского персонала. Навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики	



			этические документы международных организаций, отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций;			
4	ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)	Правила оформления медицинской документации и медицинских организаций, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости,	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	Составляет план работы и отчета о своей работе Ведет медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа и контролирует качество ее ведения Собирает и анализирует основные медико-статистических показатели заболеваемости, инвалидности, смертности пациентов с врожденными и (или) наследствен	



			инвалидность и смертности пациентов с врожденным 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	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 последовате	ными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Ведет регистр семей и пациентов с врожденным и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Контролирует выполнение должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала. Проводит работу по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности и медицинской деятельности	
--	--	--	---	---	---	--



			и (или) наследственным заболеванием и вариантам последовательности ДНК	льности ДНК Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну		
5	ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-5)	Анатомия, физиология 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	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	Проводит сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Проводит физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Анализирует информацию, полученную от пациентов с врожденным	



			<p>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. Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений</p>	<p>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 наследственного заболевания. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного наследственного заболевания. Составляет план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного наследственного заболевания. Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного</p>	<p>и и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра. Проводит генеалогический анализ на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного наследственного заболевания. Составляет план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного наследственного заболевания. Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного</p>	
--	--	--	---	---	---	--



			<p>с учетом возрастных особенностей й Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний,</p>	<p>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,</p>	<p>и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного</p>	
--	--	--	--	--	--	--



			<p>включая цитогенетические, молекулярно – цитогенетические, молекулярно – генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению</p> <p>Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <p>Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или)</p>	<p>клинического диагноза и заключительного диагноза</p> <p>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)</p>	<p>и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Направляет пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи,</p>	
--	--	--	---	---	--	--



			<p>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</p>	<p>наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (протоколами и 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</p>	<p>клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Оказывает консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний Устанавливает диагноз с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)</p>	
--	--	--	---	--	--	--



			клинической психологии МКБ Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья (далее - МКФ)	установлены и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации и к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и 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)		
--	--	--	---	--	--	--



				<p>наследственного заболевания Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и 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</p>	
--	--	--	--	---	--



				я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания		
6	ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями Неотложные состояния, вызванные врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них МКБ МКФ	Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Назначать лекарственные препараты, в том числе	Разрабатывает план патогенетического лечения пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Назначает лекарственные препараты, в	



				орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Организовать наблюдение пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, получающих патогенетическое лечение, в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи,	том числе орфанные, медицинские изделия и лечебное питание пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденным и и (или)	
--	--	--	--	--	---	--



				клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи Обосновыва ть и планировать объем лабораторны х и инструмента льных исследовани й для обеспечения контроля эффективнос ти и безопасност и проводимого патогенетич еского лечения пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми, в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи Интерпретир ует и анализирует результаты	наследствен ными заболевания ми Назначает лабораторны е и инструмента льные исследовани я для обеспечения контроля эффективнос ти и безопасност и проведения патогенетич еского лечения пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи Интерпретир ует и анализирует результаты	
--	--	--	--	---	---	--



				<p>и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности и проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у</p>	<p>лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>Умеет назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру</p>	
--	--	--	--	---	--	--



				пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру)) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Умеет оценить эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры)) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями ми Проводит профилактику или	
--	--	--	--	--	--



				<p>евтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми 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 врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми Направляет пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии</p>	<p>лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми Направляет пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии</p>	
--	--	--	--	---	---	--



					<p>и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи. Оказывает консультатив ную помощь врачам- специалиста м по вопросам лечения пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми.</p>	
7	ПК-7	Готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7)	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями Стандарты первичной медико-санитарной помощи,	Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и	Проводит генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, и определить тип наследования	



			<p>специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями</p> <p>Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний</p> <p>Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования</p> <p>Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных</p>	<p>(или) его родственников</p> <p>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</p> <p>Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>заболевания в семье</p> <p>Умеет оценить прогноз 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.</p> <p>Разрабатывает план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных</p>	
--	--	--	---	--	---	--



			<p>ных 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 и новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с</p>	<p>и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи 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</p>	<p>мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Умеет разъяснить 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</p>	
--	--	--	---	---	---	--



			установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительств о патогенных мутаций в генах Принципы медицинско й этики и деонтологии Основы клинической психологии	я методами оказания психологиче ской помощи пациенту с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительн о использован ия методов диагностики и профилактик и врожденных и (или) наследствен ных заболеваний, включая пренатальну ю и (или) преимпланта ционную диагностику, формирован ия репродуктив ного поведения Проводить медико- генетическое консультиро вание	и (или) наследствен ным заболевание м у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактик и врожденного и (или) наследствен ного заболевания, включая пренатальну ю и (или) преимпланта ционную диагностику Умеет оказать психологиче скую помощь пациенту с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах, в процессе принятия решения относительн	
--	--	--	---	--	---	--



				<p>пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании и 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</p>	<p>о использовании методов диагностики и профилактик и врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения. Проводит 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 и новорожденных детей на наследственные заболевания, преимпланта</p>	
--	--	--	--	---	--	--



				мутаций в генах Руководство ваться принципами медицинско й этики и деонтологии при проведении медико- генетическог о консультиро вания	ционном скрининге в программах вспомогател ьных репродуктив ных технологий, а также членов семьи пациентов с установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительств о патогенных мутаций в генах	
8	ПК-9	Готовность к применению лекарственных, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)	Клинически е рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Основы медицинской	Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными	Составляет план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии и действующим порядком организации	



			реабилитаци и пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и или абилитации инвалидов Методы медицинско й реабилитации и пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и или абилитации инвалидов Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинско й реабилитации и пациентов с	заболевания ми, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и или абилитации инвалидов, в соответствии и действующи м порядком организации медицинско й реабилитации и и порядком организации санаторно-курортного лечения Разрабатыва ть план мероприятий по медицинско й реабилитации и пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и или абилитации инвалидов, в соответствии и действующи	медицинско й реабилитации и и порядком организации санаторно-курортного лечения Направляет пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалиста м для назначения и проведения мероприятий медицинско й реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и или абилитации инвалидов, в соответствии и действующи м порядком организации медицинско й реабилитации и и порядком организации санаторно-курортного	
--	--	--	--	--	--	--



			<p>врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов Медицинские показания для направления пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных</p>	<p>м порядком организации медицинской реабилитации и и порядком организации санаторно-курортного лечения Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации и пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации и абилитации инвалидов Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями к врачам-</p>	<p>лечения Оценивает эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации и пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями</p>	
--	--	--	--	---	--	--



			действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями МКФ	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		
--	--	--	---	--	--	--

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

п/№	Код компетенции	Наименование раздела/темы дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах	Оценочные средства
1	УК-1, ПК-1, УК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9	1. Основы медико-генетического консультирования		



		<p>1.1 Груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах</p> <p>1.2 Основы медико-генетического консультирования</p> <p>1.3 Медико-генетического консультирования в клинической практике</p>	<p>Груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах</p> <p>Законодательные основы медико-генетической службы в России.</p> <p>Медико-генетического консультирования в клинической практике</p>	
2	ПК-1, УК-1, УК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9	<p>2. Медико-генетическое консультирование семей с моногенной патологией</p> <p>2.1 Медико-генетическое консультирование пациентов (семей) с моногенной патологией</p>	<p>Уточнение диагноза болезни с использованием адекватных методов исследования пробанда и его родственников: генеалогического, биохимического, молекулярно-генетического и др. Медико-генетический прогноз потомства. Расчеты риска.</p>	
3	ПК-1, УК-1, УК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9	<p>3. Медико-генетическое консультирование семей с хромосомной патологией.</p> <p>3.1 Медико-генетическое консультирование пациентов (семей) с хромосомной патологией</p> <p>3.2 Медико-</p>	<p>Уточнение диагноза, использование лабораторных методов исследования: цитогенетический, молекулярно-цитогенетический. Медико-генетический прогноз потомства</p> <p>Медико-генетический прогноз</p>	



		генетическое консультирование пациентов с ВПР	потомства	
4	ПК-1, УК-1, УК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9	<p>4. Медико-генетическое консультирование при мультифакториальной патологии</p> <p>4.1 Медико-генетическое консультирование при мультифакториальных заболеваниях</p> <p>4.2 Медико-генетическое консультирование при экогенетических болезнях</p> <p>4.3 Медико-генетическое консультирование пациентов (семей) при онкологических заболеваниях</p>	<p>Медико-генетический прогноз возможности возникновения заболевания на основе данных клинико-генеалогического, биохимического и молекулярно-генетических исследований полиморфизма генов.</p> <p>Консультирование пациентов с экогенетическими заболеваниями</p> <p>Консультирование пациентов с онкологическими заболеваниями</p>	

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)	
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)	Семестр 1	Семестр 2
Контактная работа, в том числе		60	40	20
Консультации, аттестационные испытания (КАтТ) (Экзамен)		8	4	4
Лекции (Л)		6	4	2
Лабораторные практикумы (ЛП)				



Практические занятия (ПЗ)				
Клинико-практические занятия (КПЗ)		46	32	14
Семинары (С)				
Работа на симуляторах (РС)				
Самостоятельная работа студента (СРС)		48	32	16
ИТОГО	3	108	72	36

Разделы дисциплин и виды учебной работы

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (Ч)								
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	КАтг	РС	СРС	Всего
	Семестр 1	Часы из АУП	4			32		4		32	72
1		Медико-генетическое консультирование семей с моногенной патологией				14				8	22
2		Медико-генетическое консультирование семей с хромосомной патологией.				18				16	34
3		Основы медико-генетического консультирования	4							8	12
		ИТОГ:	4			32		4		32	68
	Семестр 2	Часы из АУП	2			14		4		16	36
1		Основы медико-генетического консультирования	2							4	6
2		Медико-генетическое консультирование при мультифакториальной патологии				14				12	26
		ИТОГ:	2			14		4		16	32

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.-3-е изд.,перераб. и доп. – М.: Гэотар-Мед, 2017. – 448 с.: ил.
2	Медицинская генетика. «Геотар-Медиа», М., 2014, 4-ое изд. 224 стр. Н.П. Бочков, Н. А.



	Жученко Т.И. Субботина , Т.В.Филиппова и др.
3	Цитогенетические методы в диагностике наследственной патологии. (Под редакцией профессора А.Ю. Асанова). Филиппова Т.В., Субботина Т.И. Жученко Н. А. ,М., 2014, 75 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова
4	Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственной патологии. (Под редакцией профессора А.Ю. Асанова). Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Чебеляев И.Ю.,М., 2014, 77 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова
5	Терминологический словарь по общей и медицинской генетике. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Субботина Т.И., М.М. Литвинова, Чебеляев И.Ю., М., 2014, 44 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова
6	Сборник ситуационных задач по медицинской генетике: Учебное пособие для студентов. – М.:, 2008. – 94 с.
7	Краткий словарь терминов по общей и медицинской генетике. (Под редакцией профессора А.Ю. Асанов.). Филиппова Т.В., Жученко Н.А. ,Чебеляев И.Ю., М., 2014, 24 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Под редакцией В.С. Баранова /Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины, - Спб,2009
2	Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
3	Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. /Медицинская генетика/ пер. с англ.; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
4	Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты. – СПб.: Изд. Н-Л. – 2007. – 640 с.: 141 ил.
5	Гинтер Е.К., Золотухина Т.В. и др. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Методическое пособие для врачей. – М. – 2009.
6	Биология. 2-ое издание А. Ю. Асанов М. Издательский центр «Академия», 2013, 320 стр.

Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Молекулярная генетика в онкологии	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
2	ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ	Размещено в



		Информационной системе «Университет-Обучающийся»
3	БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕНИЕМ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
4	КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
5	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
6	Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственной патологии. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Субботи	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
7	Этиология, патогенез и диагностика хромосомных болезней. Часть 1	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
8	ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
9	Молекулярные основы наследственности	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
10	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
11	ЭТИОЛОГИЯ И КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»

Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	№	Адрес учебных аудиторий	Наименование оборудованных
-------	---	-------------------------	----------------------------



	учебных аудиторий и объектов для проведения занятий	и объектов для проведения занятий	учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий, объектов физической культуры и спорта с перечнем основного оборудования
--	---	-----------------------------------	--

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики ИКМ

