

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального  
образования  
**ПЕРВЫЙ МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ имени И.М.СЕЧЕНОВА**

АННОТАЦИЯ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ  
**«Клиническая генетика»**  
(наименование дисциплины)

Направление подготовки (специальность) 31.05.01 Лечебное дело

Квалификация: Врач общей практики

Трудоемкость дисциплины \_\_\_\_\_ 2 \_\_\_\_\_ зачетные единицы

**Цели освоения дисциплины**

Студент должен уметь:

1. Проводить осмотр больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, оценивать диагностическую и прогностическую значимость обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов развития, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного;
2. Правильно собрать генеалогические данные, составить родословную и провести ее генетический анализ;
3. Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных генных синдромов и заболеваний;
4. Определить показания для назначения специальных цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических методов диагностики и направления на медико-генетическое консультирование;
5. Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний;
6. Использовать в диагностике наследственной патологии компьютерные диагностические программы;
7. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных мультифакториальных заболеваний.

Студент должен знать:

1. Природу наследственных заболеваний человека, их этиологию, патогенез, причины широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;
2. Клинические особенности наследственной патологии; Закономерности менделевских типов наследования признаков и заболеваний;
3. Цели, методы и возможности современных методов цитогенетической, молекулярно-генетической и биохимической диагностики;
4. Цели, задачи, этапы, методы и возможности медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ;

5. Нравственные и правовые нормы оказания медико-генетической помощи;
6. Принципы компьютерной диагностики наследственных болезней;

**Место освоения дисциплины в структуре основной образовательной программы по специальности**

Дисциплина относится к базовой части блока дисциплин по специальности «Лечебное дело».

**Структура и содержание дисциплины**

№ п/п	Раздел дисциплины
1	Генные болезни
1.1	Семиотика наследственных болезней
1.2	Этиология, патогенез и лабораторная диагностика генных болезней
1.3	Клиническая картина и лечение генных болезней
2	Хромосомные болезни
2.1	Хромосомная патология
2.2	Цитогенетические методы диагностики
3	Болезни с наследственным предрасположением
3.1	Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека
3.2	Генетический полиморфизм популяций как основа наследств. предрасположенности
3.3	Моногенно обусловленная предрасположенность. Экогенетика и фармакогенетические реакции
4.	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии
4.1	Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней
4.2	Медико-генетические и организационные основы профилактики наследственной и врожденной патологии
4.3	Пренатальная диагностика