

Б1.В.ДВ.3.1 Медицинская генетика

1. Цель дисциплины:

Освоение теоретических и практических знаний по специальности «Медицинская генетика», комплексного применения методов диагностики и дифференциальной диагностики наследственной патологии у детей, лечение, профилактику.

2. В результате изучения дисциплины аспирант должен:

знать: молекулярные основы наследственности, связь наследственности с патологией, основы клинической генетики, общую характеристику хромосомных болезней, генные болезни. Наследственные болезни обмена, наследственные заболевания нервной системы;

уметь: составить генетическую карту, провести клиническое обследование пробанда и/или членов его семьи, спланировать тактику и объем генетического обследования. Выбрать объем необходимого цитогенетического обследования пробанда;

владеть: методикой оценки результатов лабораторных и инструментальных методов исследования. Методикой дифференциальной диагностики наследственной патологии. Оценить прогноз развития, возможности оперативного и консервативного лечения пробанда. Оценить генетическую ситуацию в семье. Оценить риск повторения патологии в семье..

Формируемые компетенции: ПК-1, ПК-2, ПК-3.

3. Краткое содержание дисциплины:

Основы генетики человека. Методы диагностики клинической генетики. Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственные заболевания нервной системы.

4. Объем учебной дисциплины:

Общая трудоемкость учебной дисциплины составляет 3 зачетные единицы 108 академических часов.

5. Образовательные технологии:

В процессе освоения данной учебной дисциплины используются следующие образовательные технологии: лекции, семинарские занятия с использованием активных и интерактивных форм обучения, самостоятельная работа как вид учебной работы.