

знать:

- Современные представления о геноме человека.
- Генетические аспекты роста и развития плода и ребенка
- Роль медицинской генетики в современной медицине.
- Особенности клинических проявлений наследственной патологии у детей, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней
- Значение и принцип клинико-генеалогического метода для диагностики наследственной патологии, типы наследования
- Общую характеристику хромосомной патологии, область применения цитогенетических методов исследования; сущность, виды, возможности цитогенетического метода в диагностике наследственных болезней у детей; показания.
- Общие проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией, проблемы профилактики.
- Основные классы биохимических нарушений. Уровни биохимической диагностики и методы, используемые для диагностики наследственных болезней; Показания, диагностические возможности и принципы биохимического и молекулярно-генетического методов диагностики.
- Общие вопросы клинической генетики моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения распространенных моногенных заболеваний, принципы патогенетического, симптоматического лечения и генной терапии

- Общую характеристику болезней с наследственным предрасположением. Механизм реализации наследственного предрасположения. Выявление повышенного риска развития мультифакториальных заболеваний в семье.
- Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования, показания для направления больного на медико-генетическое консультирование; тактика врача-педиатра в использовании медико-генетической консультации. Диагностические возможности медико-генетической консультации г. Хабаровска.
- Принципы и методы дородовой диагностики; показания, сроки проведения, противопоказания
- Массовые просеивающие программы: цель, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу.
- Организацию медико-генетической службы в России

уметь:

- Обследовать больного и выявить признаки наследственной патологии
- Описать фенотип пробанда с использованием соответствующей терминологии
- Собрать генеалогический и клинический анамнез, построить генеалогическое древо, проанализировать наследование заболевания,
- Обоснованно проводить отбор пациентов для генетических методов исследования
- Сформулировать предположительный диагноз наиболее распространенных хромосомных синдромов, обосновать необходимость кариотипирования.
- Выявить индивидов с повышенным риском развития мультифакториальной патологии.

- Изложить результаты клинико-генеалогического и лабораторного обследования в виде фрагмента учебной истории болезни

- Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование, обеспечить необходимую документацию для проведения медико-генетической консультации.

- Проводить профилактические мероприятия, направление на профилактику наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты заболеваний мультифакториальной природы.

- Составить индивидуальную программу преемственной профилактики

владеть:

- Клинической диагностикой признаков наследственной патологии

- Навыками построения генеалогического древа

- Навыками оформления показаний и направительной документации для медико-генетического консультирования

- Первичной профилактикой врожденных и наследственных заболеваний