

АННОТАЦИЯ
рабочей программы
факультативной дисциплины
«Орфанные болезни»

Специальность	31.08.30 Генетика
Форма промежуточной аттестации (зачет/экзамен)	зачет
Количество зачетных единиц	2
Количество часов всего, из них:	72
лекционные	4
практические	38
семинарские	0
СР	30

1. Цель изучения дисциплины:

Подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего углубленными знаниями в области орфанных болезней, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях специализированной медицинской помощи

2. Требования к результатам освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО по данному направлению подготовки (специальности):

- а) универсальные: УК-1, УК-2
- б) профессиональные: ПК-2, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10,

3. Краткое содержание дисциплины

Клиника, диагностика, лечение, профилактика орфанных заболеваний:

- Мукополисахаридоз I, типа
- Мукополисахаридоз II типа
- Мукополисахаридоз VI типа
- Болезнь Гоше
- Болезнь Фабри
- Болезнь Помпе
- ФКУ, ГФА
- изовалериановая ацидемия, митилмалоновая ацидемия, пропионовая ацидемия

- Болезнь «кленового сиропа»
- Несовершенный остеогенез
- Болезнь Вильсона
- Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия
- Тирозинемия
- Гомоцистинурия
- Болезнь Нимана-Пика
- Галактоземия
- Нарушение обмена жирных кислот