



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)
«12» мая 2025
протокол №4

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика

основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета
32.00.00 Науки о здоровье и профилактическая медицина
32.05.01 Медико-профилактическое дело

Цель освоения дисциплины Медицинская генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОПК-5; Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

ОПК-7; Способен применять современные методики сбора и обработки информации, проводить статистический анализ и интерпретировать результаты, изучать, анализировать, оценивать тенденции, прогнозировать развитие событий и состояние популяционного здоровья населения

ПК-12; Способность и готовность к проведению эпидемиологической диагностики при инфекционных, в том числе инфекциях, связанных с оказанием медицинской помощи и неинфекционных заболеваниях.

Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

п/№	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Индикаторы достижения компетенций:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	ОПК-5	Способен оценивать морфофункциональные, физиологические	Знать основные морфофункциональные, физиологические	Уметь оценивать результаты клинико-лабораторной и функциональной	Владеть алгоритмом клинико-лабораторной и функциональной	Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика»



4 000589 04402

		состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	состояния и патологические процессы организма человека.	ьной диагностик и при решении профессиональных задач. Уметь определять морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы организма человека.	диагностик и при решении профессиональных задач.	
2	ОПК-7	Способен применять современные методики сбора и обработки информации, проводить статистический анализ и интерпретировать результаты, изучать, анализировать, оценивать тенденции, прогнозировать развитие событий и состояние популяционного здоровья населения	Знать основы статистического анализа данных.	Уметь использовать современные методики сбора и обработки информации. Уметь проводить статистический анализ полученных данных в профессиональной области и интерпретировать его результаты. Уметь проводить анализ основных демографических показателей и состояния здоровья населения,	Владеть навыками статистических расчетов и анализа уровня, динамики, структуры показателей, характеризующих состояние здоровья и факторы среды обитания населения, прогноза изменения этих показателей.	Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика»



				оценивать их тенденции и составлять прогноз развития событий.		
3	ПК-12	Способность и готовность к проведению эпидемиологической диагностики и при инфекционных, в том числе инфекциях, связанных с оказанием медицинской помощи и неинфекционных заболеваний.	Знать алгоритм сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимых для эпидемиологического надзора за инфекционными и паразитарными болезнями на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Знать алгоритм сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимы для эпидемиологического надзора за	Уметь проводить ретроспективный эпидемиологический анализ заболеваемости населения инфекционными (паразитарными) заболеваниями. Уметь проводить ретроспективный эпидемиологический анализ заболеваемости инфекциями, связанными с оказанием медицинской помощи. Уметь проводить ретроспективный эпидемиологический анализ заболеваемости неинфекционными заболеваниями.	Владеть алгоритмом сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимых для эпидемиологического надзора за инфекционными и паразитарными болезнями на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Владеть алгоритмом сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимы для эпидемиологического надзора за	Открытые тесты по дисциплине «Медицинская генетика»



4 000589 04402

			<p>инфекциям и, связанными с оказанием медицинской помощи, на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Знать алгоритм сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимы для эпидемиологического надзора за болезнями, которые могут вызвать чрезвычайные санитарно-эпидемиологического характера на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Знать</p>	<p>выявлять основные закономерности развития эпидемического процесса, время, группы, контингенты, территории высокого риска формирования инфекционной заболеваемости и причины, их определяющие. Уметь проводить эпидемиологическое обследование эпидемических очагов с единичными и групповыми случаями. Уметь проводить эпидемиологическое расследование единичных и групповых инфекционных заболеваний с применением</p>	<p>инфекциям и, связанными с оказанием медицинской помощи, на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Владеть алгоритмом сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимых для эпидемиологического надзора за болезнями, которые могут вызвать чрезвычайные санитарно-эпидемиологического характера на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Владеть</p>	
--	--	--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--



4 000589 04402

			<p>алгоритм сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимых для эпидемиологического надзора за инфекционными заболеваниями на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Знать алгоритм проведения оперативного эпидемиологического анализа заболеваемости населения инфекционными (в том числе ИСМП, инфекционными болезнями, которые могут вызвать ЧС санитарно-эпидемиологического</p>	<p>аналитических эпидемиологических исследований. Уметь применять аналитические и экспериментальные эпидемиологические методы исследований. Уметь проводить санитарно-эпидемиологическую разведку на местности и эпидемиологическое обследование очага чрезвычайной ситуации. Уметь проводить поиск доказательных данных для создания рекомендаций, оценивать обоснованность рекомендаций с точки зрения доказательной медицины. Уметь применять систематиче</p>	<p>алгоритмом сбора, хранения (базы данных), систематизацией данных, необходимых для эпидемиологического надзора за инфекционными заболеваниями на основе данных официальной статистики и специально организованных исследований. Владеть алгоритмом проведения оперативного эпидемиологического анализа заболеваемости населения инфекционными (в том числе ИСМП, инфекционными болезнями, которые могут вызвать ЧС санитарно-эпидемиологического</p>	
--	--	--	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--



4 000589 04402

			<p>характера) и паразитарными заболеваниями. Знать алгоритм организации и проведения аналитических эпидемиологические исследования (когортное, случай-контроль), количественно оценивать риск и полученные результаты.</p>	<p>ских обзоров и метааналитических исследований в практической деятельности. Уметь оформлять результаты санитарно-эпидемиологических экспертиз, обследований, исследований и иных видов оценок в соответствии с государственными санитарно-эпидемиологическими правилами и нормативами. Уметь оформлять экстренное извещение об инфекционном заболевании. Уметь оформлять карты и акты эпидемиологического обследования очага. Уметь оформлять заключения</p>	<p>характера) и паразитарными заболеваниями. Владеть алгоритмом организации и проведения аналитических эпидемиологические исследования (когортное, случай-контроль), количественно оценивать риск и полученные результаты.</p>	
--	--	--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--



4 000589 04402

				<p>о проведении эпидемиологического расследования групповых заболеваний (вспышки) в организованном коллективе, среди населения. Уметь оформлять заключения о проведении эпидемиологического расследования групповых заболеваний (вспышки) в организованном коллективе, среди населения. Уметь оформлять акт расследования случая инфекции, связанной с оказанием медицинской помощи.</p>		
--	--	--	--	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

п/№	Код компетенции	Наименование раздела/темы дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах	Оценочные средства
1	ОПК-5,	1. Генные болезни		



4 000589 04402

	ОПК-7, ПК-12	1.1 Современные методы диагностики наследственной патологии 1.2 Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней 1.3 Клинико-генеалогический метод 1.4 Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней	Диагностика наследственных и врожденных болезней Семиотика наследственных болезней. . Этиология, патогенез и диагностика генных болезней. Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика» Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика» Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика» Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика»
2	ОПК-5, ОПК-7, ПК-12	2. Хромосомные болезни 2.1 Этиология, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней.	Этиология и клиническая картина хромосомных болезней	Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика»
3	ОПК-5, ОПК-7, ПК-12	3. Болезни с наследственным предрасположением 3.1 Болезни с наследственным	Наследственная предрасположенность в общей	Открытые тесты по



		предрасположением	патологии человека	дисциплине «медицинская генетика»
4	ОПК-5, ОПК-7, ПК-12	4. Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 4.1 Профилактика наследственной и врожденной патологии	Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней.	Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика»

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)	Семестр 5
Контактная работа, в том числе		40	40
Консультации, аттестационные испытания (КАТТ) (Экзамен)		4	4
Лекции (Л)		4	4
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)			
Клинико-практические занятия (КПЗ)		32	32
Семинары (С)			
Работа на симуляторах (РС)			
Самостоятельная работа студента (СРС)		20	20
ИТОГО	2	60	60

Содержание дисциплины (модуля) по видам занятий

Лекционные занятия

№ раздел	Наименование раздела	Тема лекции	Применение ЭО и ДОТ	Объем, час.
----------	----------------------	-------------	---------------------	-------------



а	дисциплины (модуля)			
1	Болезни с наследственным предрасположением	Болезни с наследственным предрасположением	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
2	Генные болезни	Современные методы диагностики наследственной патологии		2

Клинико-практические занятия

№ раздела а	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема	Применение ЭО и ДОТ	Объем, час.
1	Генные болезни	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	4
1	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	4
1	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	4
1	Генные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней		8
2	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Профилактика наследственной и врожденной патологии		10
3	Хромосомные болезни	Этиология, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней.		6

Самостоятельная работа студента

№ раздела	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема занятия	Вид СРС	Объем, час.
1	Болезни с наследственным предрасположением	Болезни с наследственным предрасположением	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
2	Генные болезни	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ: КАРТА ФЕНОТИПА	4



2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ: СОСТАВЛЕНИЕ И АНАЛИЗ РОДОСЛОВНОЙ	2
2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ: СОСТАВЛЕНИЕ И АНАЛИЗ РОДОСЛОВНОЙ	2
2	Генные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
3	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Профилактика наследственной и врожденной патологии	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	6
4	Хромосомные болезни	Этиология, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней.	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.-4-е изд., перераб. и доп. – М.: Гэотар-Медиа, 2023. – 592 с.
2	Медицинская генетика. Учебник «Геотар-Медиа», М., 2024, 4-ое изд. 224 стр. Н.П. Бочков, Н. А. Жученко Т.И. Субботина и др.
3	Азова М. М. (ред.) Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие. — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 160 с.
4	Медицинская генетика в стоматологии. Учебник./ под ред. акад. Янушевича О.О. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022.- 400 с. : ил. ISBN 978-5-9704-6895-1

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Научная электронная библиотека eLIBRARY.ru
2	Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с.
3	Притчард D., Korf B. R. (пер. и ред. Воронцова О.В. и др.) Наглядная медицинская генетика: учебное пособие (иллюстративное пособие). — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023
4	Cohn R., Scherer S., Hamosh A. (eds.) Thompson & Thompson: Genetics and Genomics in Medicine. 9th ed. — Philadelphia: Elsevier, 2023. — 580 p.



5	Междисциплинарный модуль «Система кроветворения». Сборник задач тестовых заданий: учебное пособие /Т.М.Литвинова и др/ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М.Сеченова МЗ России(Сеченовский Университет) Издательство Сеченовского Университета, 2025, 148 стр.:илл.
6	Fundamentals of Craniofacial Malformations. Volume 1 - Disease and Diagnostics Meyer Ulrich (ed.) 2021.pdf
7	Fundamentals of Craniofacial Malformations. Volume 2 -Treatment Principles Meyer Ulrich (ed.) 2023.pdf - https://meduniver.com/Medical/Book/6.html MedUniver
8	«Иммунная система» Сборник задач и тестовых заданий: Учебное пособие /Под редакцией А.В. Капаулова; ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М.Сеченова МЗ России(Сеченовский Университет).-Издательство Сеченовского Университета, 2025, 164 стр.:илл.

Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Молекулярная генетика в онкологии	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
2	ОСНОВЫ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ И ВРОЖДЁННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
3	СЕМИОТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
4	БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕНИЕМ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
5	Молекулярная биология и генетика	Размещено в Информационной



4 000589 04402

		системе «Университет- Обучающийся»
6	КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»
7	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»
8	Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственной патологии. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Субботи	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»
9	Открытые тесты по дисциплине «медицинская генетика»	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»
10	Введение в NGS	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»
11	ВВЕДЕНИЕ В МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»
12	"Основы профилактики наследственной и врожденной патологии"	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»
13	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе



4 000589 04402

		«Университет-Обучающийся»
14	СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
15	ЭТИОЛОГИЯ И КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»

Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	№ учебных аудиторий и объектов для проведения занятий	Адрес учебных аудиторий и объектов для проведения занятий	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий, объектов физической культуры и спорта с перечнем основного оборудования
1	1	119435, г. Москва, ул. Еланского, д. 2, стр. 2	

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики и постгеномных технологий ИКМ

Принята на заседании кафедры Медицинской генетики и постгеномных технологий ИКМ от «21» января 2025 г., протокол № 12

Заведующий кафедрой
Медицинской генетики и
постгеномных технологий
ИКМ

Гущин В.А.

Одобрена Центральным методическим советом
от «30» января 2025 г., протокол № 2