

федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
**ПЕРВЫЙ МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ имени И.М.СЕЧЕНОВА**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(СЕЧЕНОВСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ)

Институт клинической медицины им. Н.В. Склифосовского  
Кафедра медицинской генетики и постгеномных технологий

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 программа высшего  
профессионального образования – программа специалитета  
**31.05.03 «Стоматология»**

Срок освоения **3 ЗЕ (90 часов)**

## 2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Цель и задачи освоения дисциплины медицинская генетика

*Цель* освоения дисциплины: **ОПК-1, ОПК-4, ОПК-9, ПК-5.**

*Задачи* дисциплины:

#### **Знать:**

- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, принципы происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов развития и врожденных аномалий.
- показатели здоровья населения, факторы, формирующие здоровье человека (экологические, профессиональные, природно-климатические, эндемические, социальные, эпидемиологические, психо-эмоциональные, профессиональные, генетические);
- заболевания, связанные с неблагоприятным воздействием климатических и социальных факторов;
- основы профилактической медицины, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья населения;
- этиологию, патогенез и меры профилактики наиболее часто встречающихся заболеваний; современную классификацию заболеваний;
- методы диагностики, диагностические возможности методов непосредственного исследования больного терапевтического, хирургического и инфекционного профиля, современные методы клинического, лабораторного инструментального обследования больных (включая эндоскопические, рентгенологические методы, ультразвуковую диагностику);
- методы лечения и показания к их применению;

#### **Уметь:**

- анализировать и оценивать состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды;
- определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников, провести физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, аускультация, измерение артериального давления, определение свойств артериального пульса и т.п.);
- оценить социальные факторы, влияющие на состояние физического и психологического здоровья пациента: культурные, этнические, религиозные, индивидуальные, семейные, социальные факторы риска (безработица, насилие, болезнь и смерть родственников и пр.);
- поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, ее вызывающих;
- наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достаточного результата;
- сформулировать клинический диагноз;
- сформулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств, обосновать фармакотерапию у конкретного больного при основных патологических синдромах;
- наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата;
- использовать в лечебной деятельности методы первичной и вторичной профилактики (на основе доказательной медицины), устанавливать причинно-следственные связи изменений состояния здоровья от воздействия факторов среды обитания.

**Владеть:**

- правильным ведением медицинской документации;
- интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики;
- алгоритмом развернутого клинического диагноза;
- алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту.

**2.2. Место дисциплины в структуре ООП ВПО Университета**

2.2.1. Дисциплина **медицинская генетика** относится к учебному циклу (разделу) *профессиональный цикл, базовая часть (С3)*.

2.2.2. Для изучения дисциплины **необходимы** следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

**Биология**

- *математический, естественнонаучный цикл (С2), базовая часть*  
(наименование предшествующей учебной дисциплины (модуля))

**Знания:**

- общие закономерности происхождения и развития жизни, антропогенез и онтогенез человека;
- законы генетики ее значение для медицины, закономерности наследственности в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний человека;
- основные понятия и проблемы биосферы и экологии, феномен паразитизма и биоэкологические заболевания.

**Умения:**

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;
- работать с увеличительной техникой (микроскопами, оптическими и простыми лупами);
- решать генетические задачи.

**Навыки:**

- базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;
- медико-анатомическим понятийным аппаратом;
- методами изучения наследственности у человека (цитогенетический метод, генеалогический метод, близнецовый метод);

**Биохимия** - *математический, естественнонаучный цикл (С2), базовая часть*  
(наименование предшествующей учебной дисциплины (модуля))

**Знания:**

- физико-химическую сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном, клеточном, тканевом и органном уровнях;
- строение и химические свойства основных классов биологически выраженных органических соединений;
- основные метаболические пути превращения углеводов, липидов, аминокислот, пуриновых и пиримидиновых оснований, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ;
- строение и функции наиболее важных химических соединений (нуклеиновых кислот, природных белков, водорастворимых и жирорастворимых витаминов, гормонов и др.);
- физико-химические методы анализа в медицине (титриметрический, электрохимический, хроматографический, вискозиметрический);

- роль биогенных элементов и их соединений в живых организмах, применение их соединений в медицинской практике;
- основы химии гемоглобина, его участие в газообмене и поддержании кислотно-основного состояния.

*Умения:*

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;
- прогнозировать направление и результат физико-химических процессов и химических превращений биологически важных веществ.

*Навыки:*

- базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;
- медико-анатомическим понятийным аппаратом.

**Гистология, эмбриология, цитология** - математический, естественнонаучный цикл (С2), базовая часть

*(наименование предшествующей учебной дисциплины (модуля))*

*Знания:*

- основные закономерности развития и жизнедеятельности организма на основе структурной организации клеток, тканей и органов; гистофункциональные особенности тканевых элементов, методы их исследования;
- строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни.

*Умения:*

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;
- давать гистофизиологическую оценку состояния различных клеточных, тканевых и органных структур;
- объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков.

*Навыки:*

- базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;
- медико-анатомическим понятийным аппаратом;
- навыками микроскопирования и анализа гистологических препаратов и электронных микрофотографий.

### 2.3. Требования к результатам освоения дисциплины

*2.3.1. Перечислить виды профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания данной дисциплины:*

1. профилактическая
2. диагностическая
3. лечебная
4. реабилитационная
5. психолого-педагогическая
6. организационно-управленческая
7. научно-исследовательская

2.3.2.Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общекультурных (ОК) и профессиональных (ПК) компетенций<sup>1</sup>:

п/№	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Практические навыки
1	2	3	4	5	6	7
	<b>(ОПК-1)</b>	способен реализовать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства; обязанности, права, место врача в обществе; основные этические документы международных организаций, отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций;	защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста;	навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики	
	<b>ОПК-4.</b>	Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	Из 1 С	Из 1 С	Из 1 С	
	<b>ОПК-9.</b>	Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния	клиническую картину, особенностей течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний,	определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его	; оценками состояния общественного здоровья; методами	..Оценка наличия у пациентов признаков врожденн

<sup>1</sup> Компетенции должны соответствовать видам профессиональной деятельности и Учебным циклам ООП ВПО

		<p>и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>протекающих в типичной форме у различных возрастных групп; типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, принципы происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов развития; врожденные аномалии;</p>	<p>родственников, провести физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, аускультация, измерение артериального давления, определение свойств артериального пульса и т.п.);</p>	<p>общеклинического обследования; интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики;</p>	<p>ых и (или) наследственных заболеваний  2. Описание признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития (составление карты фенотипа)  3. Сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания  4. Интерпретация и анализ информации, полученной от пациентов</p>
--	--	--	--	--	--	--

					<p>или их родителей, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <p>5. Сбор родословной и проведение генеалогического анализа, определение типа наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза</p> <p>6. Планирование объема лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-</p>
--	--	--	--	--	---

						генетические исследования).  7. Интерпретация и анализ результатов лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	<b>ПК-5</b>	Способен к проведению медицинских экспертиз в отношении детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями и	Из 1 С	Из 1 С	Из 1 С	

### 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

#### 3.1.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры	
		№	№
		часов	часов
1	2	3	4
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	56		56
Лекции (Л)	<b>16</b>		<b>16</b>

Практические занятия (ПЗ),		<b>40</b>		<b>40</b>
Семинары (С)				
Лабораторные работы (ЛР)		0		
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе:		<b>30</b>		<b>30</b>
<i>История болезни (ИБ)</i>		0		
<i>Курсовая работа (КР)</i>		0		
<i>Реферат (Реф)</i>		6		
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>		0		
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>		<b>10</b>		<b>10</b>
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>		<b>10</b>		<b>10</b>
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>		<b>10</b>		<b>10</b>
...				
...				
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	<b>4</b>		
	экзамен (Э)			
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	<b>90</b>		
	ЗЕТ	<b>3</b>		

3.2.1 Разделы дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

3.2.1 Разделы дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

п/№	№ компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1	ОПК-1, ОПК-4, ОПК-9, ПК-5	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	1.1. Семиотика наследственных болезней (антропометрия, врожденные морфогенетические варианты, врожденные пороки развития) 1.2. Клиническая диагностика наследственных болезней (синдромологический анализ)
2	ОПК-1, ОПК-4, ОПК-9, ПК-5	Генные болезни	2.1. Этиология и патогенез генных болезней. 2.2. Диагностика генных болезней. 2.3. Клиническая картина и

			принципы лечения генных болезней
3	ОПК-1, ОПК-4, ОПК-9, ПК-5	Хромосомные болезни	3.1 Этиология и клиническая картина хромосомных болезней 3.3 Цитогенетические методы диагностики.
4	ОПК-1, ОПК-4, ОПК-9, ПК-5,	Болезни с наследственным предрасположением.	Наследственная предрасположенность в общей патологии человека
5	ОПК-1, ОПК-4, ОПК-9, ПК-5	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	5.1 Медико-генетические основы профилактики наследственной и врожденной патологии 5.2 Неонатальный скрининг 5.3 Пренатальная диагностика.

### 3.2.2. Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в часах)							Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	СРС	всего	
		1. Генные болезни	2			16		8		<i>реферат</i>
		2. Хромосомные болезни				10		6		<i>реферат</i>
		3. Болезни с наследственным предрасположением.	2					6		<i>реферат</i>
		4. Основы профилактики наследственной и врожденной патологии				10		8		<i>реферат</i>
		ИТОГО	4			36		28		
		Зачет <b>4 часа</b>							<b>90</b>	

### 3.2.3. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения дисциплины

п/№	Название тем лекций дисциплины	Семестры	
		6	
2.	Геном человека. Современные методы диагностики наследственной патологии	2	
3.	Болезни с наследственным предрасположением	2	
	Итого	4	

3.2.6. Название тем клинико-практических занятий и количество часов по семестрам изучения дисциплины.

п/№	Название тем практических занятий дисциплины и формы контроля	Объем по семестрам	
		6	
1	2	3	4
1.	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	4	
2.	Клинико-генеалогический метод	4	
3.	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней.	12	
4.	Этиология, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней.	10	
5.	Профилактика наследственной и врожденной патологии	10	
	Итого	40	

### 3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТА

#### 3.3.1. Виды СРС<sup>2</sup>

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды СРС	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	8	Генные болезни.	Написание реферата. Подготовка к занятиям. Тестирование	8
2.		Хромосомные болезни.	Написание реферата. Подготовка к занятиям. Тестирование	8
3.		Болезни с наследственным предрасположением.	Написание реферата. Тестирование	6
4.		Профилактика наследственной и врожденной патологии.	Написание реферата. Подготовка к занятиям Тестирование	8

ИТОГО часов в семестре:				<b>30</b>

3.3.2. Примерная тематика рефератов.  
Семестр № 8.

1. Несовершенный остеогенез
2. Генетические аспекты кариеса.
3. Расщелины верхней губы и неба
4. Наследственные заболевания твердых тканей зубов
5. Изменения зубочелюстной системы при хромосомных болезнях.
6. Варианты лицевых расщелин
7. Медико-генетическое консультирование и пренатальная диагностика пороков черепно-лицевой области
8. Синдром Дауна
9. Синдром Шерешевского-Тернера
10. Синдром Клайнфельтера
11. Методы цитогенетической диагностики
12. Методы молекулярно-генетической диагностики
13. Методы неинвазивной пренатальной диагностики
14. Методы инвазивной пренатальной диагностики
15. Синдром Марфана
16. Синдром Элерса- Данло
15. Ахондроплазия

3.4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

3.4.1. Виды контроля и промежуточной аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля <sup>3</sup>	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	Кол-во независимых вариантов

						ОВ
1	2	3	4	5	6	7
1.	7 или 8	<i>текущий контроль (ТК)</i>	Генные болезни.	<i>Тестирование;</i>	4	20
				<i>Описание фенотипа пациента по представленным фотографиям;</i>	1	100
				<i>Определение типа наследования по представленной родословной;</i>	1	50
				<i>Решение ситуационных задач</i>	2	25
2.		<i>текущий контроль (ТК)</i>	Хромосомные болезни.	<i>Тестирование;</i>	4	20
				<i>Решение ситуационных задач</i>	2	25
3.		<i>текущий контроль (ТК)</i>	Болезни наследственным предрасположением. с	<i>Тестирование;</i>	4	20
				<i>Решение ситуационных задач</i>	2	25
4.		<i>текущий контроль (ТК)</i>	Профилактика наследственной и врожденной патологии. и	<i>Тестирование;</i>	4	20
				<i>Решение ситуационных задач</i>	2	25
5.		<i>промежуточный контроль (ПК)</i>	(Зачет): Генные болезни; хромосомные болезни; болезни с наследственным предрасположением; профилактика наследственной и врожденной патологии и	<i>Тестирование;</i>	20	25
				<i>Решение ситуационных задач</i>	3	25
				<i>Определение типа наследования по</i>	1	50

				<i>представленно й родословной</i>		
6.						
7.						
8.						

### 3.4.2.Примеры оценочных средств<sup>4</sup>:

для входного контроля (ВК)	<i>не проводится</i>
для текущего контроля (ТК)	<i>1.Тестирование;</i>
	<i>2. Описание фенотипа пациента по представленным фотографиям;</i>
	<i>3. Определение типа наследования по представленной родословной;</i>
для промежуточного контроля (ПК)	<i>1.Тестирование;</i>
	<i>2.Решение ситуационных задач</i>
	<i>3.Определение типа наследования по представленной родословной</i>

### Примеры текущего контроля (ТК):

#### 1. Тестирование:

#### Пример1.

Врожденный морфогенетический вариант – это морфологическое изменение органа:	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нарушающее функцию органа?</li> <li>2. выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушающее функцию органа?</li> <li>3. приводящее к нарушению функции органа?</li> </ol>
Врожденные заболевания – это:	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. заболевания, обусловленные мутацией генов?</li> <li>2. заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка?</li> <li>3. заболевания, проявляющиеся при рождении?</li> <li>4. заболевания, не поддающиеся лечению?</li> </ol>
Выберите из ниже перечисленных понятий ВМГВ:	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. дистихиазис;</li> <li>2. фокомелия;</li> <li>3. телекант;</li> <li>4. адантия;</li> <li>5. макроцефалия;</li> <li>6. эктродактилия</li> </ol>
Выберите из ниже перечисленных ВМГВ,	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. полидактилия;</li> </ol>

<sup>4</sup> Указывается не менее 3-ех заданий по всем видам контроля для каждого семестра

относящиеся к области лица и шеи:	2. брахицефалия; 3. гипоспадия; 4. микрогения; 5. гипертелоризм;
-----------------------------------	---

*Пример 2.*

Эндонуклеазные рестриктазы — это:	1. ферменты, «разрезающие» ДНК в строго специфических местах; 2. ферменты, сшивающие разрывы молекулы ДНК; 3. ферменты, обеспечивающие соединения, осуществляющие репарацию ДНК.
Генные болезни обусловлены:	1. потерей части хромосомного материала? 2. увеличением хромосомного материала? 3. потерей двух и более генов? 4. мутацией одного гена?
Амплификация генов — это:	1. идентификация последовательности оснований ДНК; 2. многократное повторение какого-либо участка ДНК; 3. выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.
Диагностические критерии нейрофиброматоза:	1) врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных; 2) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва; 3) себорейная аденома на щеках, депигментированные пятна, «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость; 4) анемия, гепатоспленомегалия, башенный череп, водянка плода.

*Пример 3.*

Суть явления полиморфизма:	1. Различное время манифестации этиологически единого заболевания 2. наличие в родословной больных с различными заболеваниями 3. увеличение числа хромосомных наборов 4. присутствие четко различающихся фенотипов в пределах единой популяции
Болезни, относящиеся к мультифакториальным:	1. семейная гиперхолестеринемия 2. шизофрения 3. ишемическая болезнь сердца 4. язвенная болезнь 12-перстной

	кишки
Для мультифакториальных болезней характерны:	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. различия больных по полу или возрасту</li> <li>2. менделирующий характер заболевания</li> <li>3. различия в частотах между этническими группами больных</li> <li>4. широкий спектр клинических проявлений</li> </ol>
Факторы повышенного риска развития мультифакториальной патологии выявляются с помощью:	<ol style="list-style-type: none"> <li>1 клинико-генеалогического метода</li> <li>2 близнецового метода</li> <li>3 молекулярно-генетических методов</li> <li>4 Цитогенетических методов</li> <li>5 Популяционно-статистических методов</li> </ol>

2. Описание фенотипа пациента по представленным фотографиям.
3. Определение типа наследования по представленной родословной.

1. Решение клинических ситуационных задач:

*Задача 1*

Ребенок 3х лет (пробанд) направлен педиатром на медико-генетическую консультацию с диагностической и прогностической целью. Окончательный диагноз – рото-лице-пальцевой синдром тип I, который является генетически гетерогенным состоянием и имеет два типа. Тип I наследуется по сцепленному с X хромосомой доминантному типу, с летальным эффектом у плодов мужского пола. Тип II данного синдрома передается согласно аутосомно-рецессивному типу наследования.

Ответьте на вопросы:

- 1) каков пол пробанда?
- 2) какой прогноз потомства у родителей пробанда, если они оба здоровы?
- 3) какой прогноз потомства у пробанда?

*Задача 2*

Мальчик массой 2800 г, длиной 48 см, родился от 1-й беременности на сроке 38 недель. Родители здоровы, в кровном родстве не состоят. Матери 18 лет, отцу 26 лет.

При осмотре неонатологом отмечены: микроцефалия, затылочное энцефалоцеле, узкий скошенный лоб, дисплазия ушных раковин, расщелина неба. Липоматозные образования у кончика языка, постаксиальная полидактилия кистей и правой стопы, двусторонняя косолапость, гипоплазия полового члена, крипторхизм. Ребенок умер в возрасте 5 дней.

При патологоанатомическом исследовании обнаружены: инфантильный поликистоз почек, гипоплазия мочеточников и мочевого пузыря, а также множественные нарушения развития мозга – дезорганизация борозд и извилин больших полушарий, аплазия мозолистого тела, гипоплазия зрительных нервов.

Ответьте на следующие вопросы:

1. Ваш предполагаемый диагноз.
2. Какие лабораторные исследования и когда надо провести для подтверждения диагноза

### Задача.3

В МГК обратилась здоровая молодая женщина по поводу прогноза потомства. Мать и отец пробанда – здоровы. Родной брат пробанда по материнской линии умер от миопатии Дюшенна. Бабушка и дедушка по материнской линии – здоровы. У бабушки были: здоровая сестра, здоровый брат и брат, умерший от миопатии Дюшенна. У сестры были здоровыце сын и дочь, у здорового брата – две здоровые дочери. Родители бабушки по материнской линии были здоровы.

1. Изобразите родословную данной семьи.
2. Какому типу наследования соответствует передача заболевания в данной семье?

### Задача.4

На консультацию из клиники акушерства-гинекологии обратилась женщина 25 лет, в связи со смертью сына в младенческом возрасте от Врожденного порока сердца. При проведении консультации, было выяснено, что женщина страдает сахарным диабетом (ИЗСД) с 12 лет, в ее семье СД болеют отец, брат. Со слов женщины, беременность протекала с выраженным токсикозом в первой половине беременности, нефропатией во втором триместре. Женщина из благополучной семьи, регулярно посещала гинеколога. Коррекция терапии по СД не проводилась, хотя женщина отмечала ухудшение состояния.

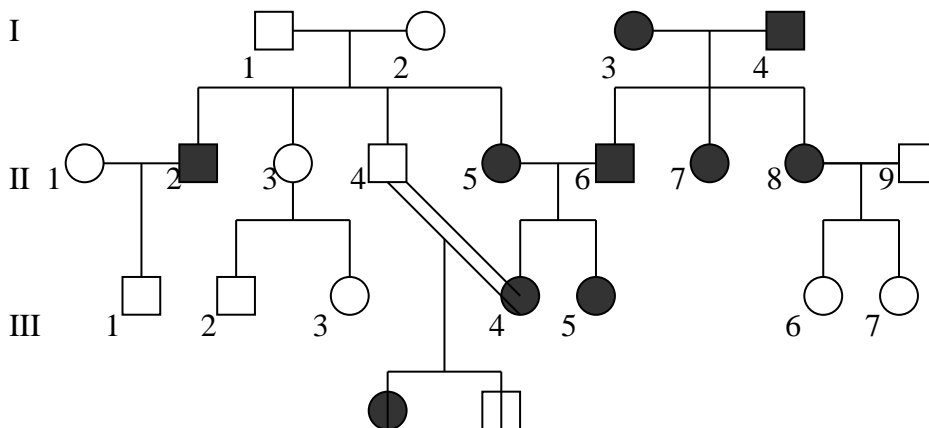
Задание.

Женщину интересует причина возникновения порока у ребенка и прогноз деторождения.

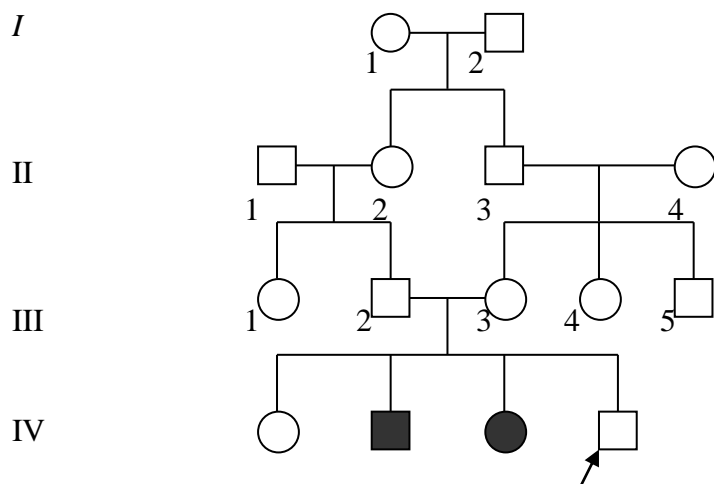
Дать ответ и рекомендации.

### 3.Определение типа наследования по представленной родословной

#### Родословная 1.



#### Родословная 2.



### 3.5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 1. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

##### Перечень основной и дополнительной литературы:

##### Перечень основной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1.	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.-4-е изд., перераб. и доп. – М.: Гэота Медиа, 2023. – 592 с.: ил. ISBN978-5-9704-7934-6
2	Медицинская генетика. Учебник «Геотар-Медиа», М., 2024, 4-ое изд.224 стр. Н.П. Бочков, Н. А. Жученко Т.И. Субботина и др. Артикул NF0028565, ISBN 978-5-9704-8724-2
4.	Азова М. М. (ред.) <i>Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие.</i> — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 160 с. —ISBN 978-5-9704-4902-8, 978-5-9704-5979-9.
5.	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.	Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9
2	Cohn R., Scherer S., Hamosh A. (eds.) <i>Thompson &amp; Thompson: Genetics and Genomics in Medicine.</i> 9th ed. — Philadelphia: Elsevier, 2023. — 580 p. — ISBN 978-0323547628.
3	Притчард D., Korf B. R. (пер. и ред. Воронцова О.В. и др.) <i>Наглядная медицинская</i>

	<i>генетика: учебное пособие</i> (иллюстративное пособие). — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. — ISBN 978-5-9704-7480-8.
4	Междисциплинарный модуль «Система кроветворения». Сборник задач и 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.
5	Fundamentals of Craniofacial Malformations. Volume 1 - Disease and Diagnostics Meyer Ulrich (ed.) 2021.pdf
6	Fundamentals of Craniofacial Malformations. Volume 2 -Treatment Principles Meyer Ulrich (ed.) 2023.pdf - <a href="https://meduniver.com/Medical/Book/6.html">https://meduniver.com/Medical/Book/6.html</a> MedUniver
7	«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.

#### 5. Перечень ресурсов сети Интернет, необходимых для освоения дисциплины:

№	Наименование	Ссылка на ресурс	Доступность
<b>Информационно-справочные системы</b>			
1	Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)	<a href="http://www.rare-diseases.ru/">http://www.rare-diseases.ru/</a>	Русскоязычный ресурс. Свободный доступ, не требует регистрации
2	Orphanet	<a href="https://www.orpha.net">https://www.orpha.net</a>	Есть возможность отображения на русском языке. Свободный доступ, не требует регистрации
3	Unique - Rare Chromosome Disorder Support Group	<a href="https://rarechromo.org/">https://rarechromo.org/</a>	Есть возможность отображения на русском языке. Свободный доступ, не требует регистрации
<b>Электронно-библиотечные системы</b>			
4	PubMed	<a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/</a>	Англоязычный ресурс. Свободный доступ, не требует регистрации
<b>Профессиональные базы данных</b>			
5	OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man	<a href="https://www.omim.org/">https://www.omim.org/</a>	Англоязычный ресурс. Свободный доступ, не требует регистрации
6	ClinVar	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/</a>	Англоязычный ресурс. Свободный доступ, не требует регистрации

7	Face2Gene	<a href="https://www.face2gene.com">https://www.face2gene.com</a>	Англоязычный ресурс. Свободный доступ, требуется регистрация
	<b>ClinGen — Variant Classification Guidance</b>	Clinical Genome Resource (ClinGen). <a href="http://clinicalgenome.org">clinicalgenome.org</a>	серия спецификаций и обновлений 2020–2024; текущие рекомендации по использованию ACMG/AMP критериев и их уточнения).
	<b>ACGS / UK practice guidelines for variant classification</b>	( <a href="http://acgs.uk.com">acgs.uk.com</a> )	практические спецификации для клинической интерпретации вариантов.
	<b>gnomAD — Genome Aggregation Database</b>	<a href="https://gnomad.broadinstitute.org">https://gnomad.broadinstitute.org</a> .	

### 3.6. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

**Использование палат, лабораторий, учебных комнат для работы студентов.**

**Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), DVD проигрыватели, мониторы. Наборы слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.**

### 1.8. Разделы дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами<sup>5</sup>

п/№	Наименование последующих дисциплин	Раздела данной дисциплины, необходимые для изучения последующих дисциплин						
		1	2	3	4	5	6	7
1	Педиатрия	Генные болезни..	Хромосомные болезни		Профилактика наследственных			

					ой и врожденной патологии.			
2	Акушерство-гинекология	Генные болезни..	Хромосомные болезни	Болезни с наследственным предрасположением	Профилактика наследственной и врожденной патологии			
3	Психиатрия, медицинская психология	Генные болезни..	Хромосомные болезни	Болезни с наследственным предрасположением	Профилактика наследственной и врожденной патологии			
4	Факультетская терапия, профессиональные болезни			Болезни с наследственным предрасположением	Профилактика наследственной и врожденной патологии			
5	Госпитальная терапия, эндокринология	Генные болезни	Хромосомные	Болезни с	Профилактика			

		зни..	е боле зни	насл едст венн ым пред расп оло жен ием	а насл едст венн ой и вро жде нной пато логи и			
6	Онкология	Генн ые боле зни.		Боле зни с насл едст венн ым пред расп оло ж	Про фила ктик а насл едст венн ой и вро жде нной пато логи и			
7	Клиническая фармакология			Боле зни с насл едст венн ым пред расп оло ж				
8	Медицинская реабилитация	Генн ые боле зни..	Хро мосо мны е боле зни	Боле зни с насл едст венн ым пред расп оло ж				
9	Общественное здоровье и здравоохранение	Генн ые боле зни..	Хро мосо мны е боле	Боле зни с насл едст	Про фила ктик а насл			

			зни	венн ым пред расп оло жен ием	едст венн ой и вро жде нной пато логи и			
10.	Стоматология	Генн ые боле зни	Хро мосо мны е боле зни	Боле зни с насл едст венн ым пред расп оло жен ием	Про фила ктик а насл едст венн ой и вро жде нной пато логи и			

#### 4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

Обучение складывается из аудиторных занятий (38час.), включающих лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (19 час.). Основное учебное время выделяется на практическую работу по изучению дисциплины *медицинская генетика*.

При изучении дисциплины (модуля) необходимо использовать *учебно-методическое и информационное обеспечение* и освоить практические умения:

- *анализировать и оценивать состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды;*
- *определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников, провести физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, аускультация, измерение артериального давления, определение свойств артериального пульса и т.п.);*
- *поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, ее вызывающих;*
- *наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достаточного результата;*
- *сформулировать клинический диагноз;*
- *сформулировать показания к избранному методу лечения с учетом этиотропных и патогенетических средств, обосновать фармакотерапию у конкретного больного при основных патологических синдромах;*
- *наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата;*
- *использовать в лечебной деятельности методы первичной и вторичной профилактики (на основе доказательной медицины), устанавливать причинно-следственные связи изменений состояния здоровья от воздействия факторов среды обитания.*

Практические занятия проводятся в виде клинико-практических занятий, демонстрации больных и использования наглядных пособий, решения ситуационных задач, ответов на тестовые задания, разбора клинических больных.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к занятиям, текущему контролю, к промежуточной аттестации и включает написание реферата.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине *медицинская генетика* и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС).

Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.

По каждому разделу дисциплины разработаны методические рекомендации для студентов *«Методические рекомендации к практическим занятиям по теме: «Малые врожденные аномалии развития у человека»; «Малые аномалии в диагностике наследственных болезней и врожденных пороков развития»; «Словарь терминов по общей и клинической генетике»; «Клиническая диагностика врожденных пороков развития»; «Сборник ситуационных задач по медицинской генетике», и методические указания для преподавателей «Методические рекомендации по медицинской генетике (для преподавателей)».*

Во время изучения дисциплины студенты самостоятельно проводят подготовку к занятиям, текущему контролю, к промежуточной аттестации, оформляют карту фенотипа, родословную и представляют реферативное сообщение с использованием мультимедийного комплекса.

Написание реферата, родословной, карты фенотипа способствуют формированию профессионально-практической подготовки обучающихся в области *медицинской генетики* и навыков изложения материала.

Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.

Обучение студентов способствует воспитанию у них навыков общения с больным с учетом этико-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с пациентами способствует формированию *достойного* поведения, аккуратности, дисциплинированности.

Текущий контроль усвоения предмета определяется тестированием, устным опросом в ходе занятий и решением типовых ситуационных задач.

В конце изучения дисциплины проводится промежуточная аттестация в форме зачета (с использованием тестового контроля, проверкой практических умений и решением ситуационных задач).

Вопросы по дисциплине (модулю) включены в программу итоговой государственной аттестации.

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой медицинской генетики и постгеномных технологий ИКМ им. Н. В. Склифосовского Принята на заседании кафедры медицинской генетики и постгеномных технологий

от «21» января 2025 г. Протокол № 10

Заведующий кафедрой медицинской генетики  
и постгеномных технологий  
ИКМ им. Н. В. Склифосовского

д.б.н., профессор



В.А. Гуцин

Одобрена Центральным методическим Советом  
От «31» января 2025 г., протокол № 2