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)
«14» июня 2022
протокол №5

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Медицинская генетика
основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета
31.00.00 Клиническая медицина
31.05.02 Педиатрия

Цель освоения дисциплины Медицинская генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОПК-1; Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности

ОПК-4; Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью установления диагноза

ПК-5; Способность и готовность к оказанию первичной медико-санитарной помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой для жизни пациента, требующих срочного медицинского вмешательства, но не требующих экстренной медицинской помощи, в том числе с использованием цифровых технологий

ОПК-9; Способен реализовывать принципы менеджмента качества в профессиональной деятельности

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-1	Способен реализовывать моральные	Знать основы медицинской этики и	Применять этические нормы и принципы	Имеет практический опыт: решения	Подготовка к итоговой аттестации_ ПЕДИАТРИ

		и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	деонтологии, основы законодательства в сфере здравоохранения, правовые аспекты врачебной деятельности/	поведения медицинского работника при выполнении своих профессиональных обязанностей; знание современного законодательства в сфере здравоохранения при решении задач профессиональной деятельности; применять правила и нормы взаимодействия врача с коллегами и пациентами (их законными представителями)	стандартных задач профессиональной деятельности на основе этических норм и деонтологических принципов при взаимодействии с коллегами и пациентами (их законными представителями), знаний правовых аспектов врачебной деятельности	Я, Примеры тестовых заданий
2	ОПК-4	Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследования пациента с целью	Знать методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у детей и взрослых (их законных представителей); методику осмотра и	Уметь осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых (их законных представителей), выявлять факторы	Владеть методами сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у детей и взрослых, (их законных представителей), выявления факторов	Подготовка к итоговой аттестации_ ПЕДИАТРИЯ, Примеры тестовых заданий

		установления диагноза	физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме	риска и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования детей и взрослых; интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования детей и взрослых; диагностировать у детей и взрослых наиболее распространенную патологию; выявлять факторы риска онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных	риска и причин развития заболеваний; осмотра и физикального обследование детей, взрослых и их законных представителей; диагностики наиболее распространенных заболеваний у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологических заболеваний; формулирования предварительного диагноза, составления плана проведения инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направлени	

				исследований у детей и взрослых в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять детей и взрослых на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания стоматологической медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи направлять детей и взрослых на консультации к врачам-	я пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической	

				специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты консультаций врачами-специалистами детей и взрослых; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у детей и взрослых;	классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме	

				выявлять клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме		
3	ПК-5	Способность и готовность к оказанию первичной медико-санитарной помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой для жизни пациента, требующих срочного медицинского	Знать как оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколам	Уметь оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколам	Владеть способами и методами оказания медицинской помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента, в соответствии с действующими клиническими рекомендац	Подготовка к итоговой аттестации_ ПЕДИАТРИЯ, Примеры тестовых заданий

		вмешательства, но не требующих экстренной медицинской помощи, в том числе с использованием цифровых технологий	и лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	и лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	иями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	
4	ОПК-9	Способен реализовывать принципы менеджмента качества в профессиональной деятельности	Знать основные понятия системы менеджмента качества медицинской организации; требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности	Уметь проводить анализ качества оказания медицинской помощи; обеспечивать внутренний контроль качества и безопасности медицинской деятельности; организовать работу и осуществлять контроль за выполнением должностных обязанностей находящегося в распоряжении медицинского персонала	Владеть методами проведения работы по обеспечению внутреннего контроля качества оказания медицинской помощи пациентам и безопасности медицинской деятельности	Подготовка к итоговой аттестации_ ПЕДИАТРИЯ, Примеры тестовых заданий

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

п/№	Код	Наименование	Содержание раздела в	Оценочные

	компетенции	раздела/темы дисциплины	дидактических единицах	средства
1	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	1. Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней		
		1.1 Введение в медицинскую генетику	Семиотика наследственных болезней (антропометрия, врожденные морфогенетические варианты, врожденные пороки развития)	Примеры тестовых заданий
		1.2 Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Клиническая диагностика наследственных болезней (синдромологический анализ)	Примеры тестовых заданий
2	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	2. Генные болезни		
		2.1 Геном человека	Этиология и патогенез генных болезней.	Примеры тестовых заданий
		2.2 Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болез	Этиология и патогенез генных болезней. Лабораторная диагностика генных болезней.	Примеры тестовых заданий
		2.3 Клинико-генеалогический метод	Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	Примеры тестовых заданий
3	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	3. Хромосомные болезни		
		3.1 Современные	Этиология и патогенез	Подготовка к

		методы диагностики наследственной патологии 3.2 Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных	хромосомных заболеваний. Цитогенетические методы диагностики. Клиническая картина и принципы лечения хромосомных болезней	итоговой аттестации_ПЕДИАТРИЯ Подготовка к итоговой аттестации_ПЕДИАТРИЯ
4	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	4. Болезни с наследственным предрасположением. 4.1 Болезни с наследственным предрасположением	 Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека.	 Подготовка к итоговой аттестации_ПЕДИАТРИЯ
5	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	5. Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 5.1 Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 5.2 Профилактика наследственной и врожденной патологии	 Медико-генетические организационные основы профилактики наследственной и врожденной патологии. Неонатальный скрининг. Пренатальная диагностика.	 Подготовка к итоговой аттестации_ПЕДИАТРИЯ Подготовка к итоговой аттестации_ПЕДИАТРИЯ

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)
	объем в зачетных единицах	Объем в часах (Ч)	Семестр 9

	(ЗЕТ)		
Контактная работа, в том числе		60	60
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		4	4
Лекции (Л)		12	12
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)		44	44
Клинико-практические занятия (КПЗ)			
Семинары (С)			
Работа на симуляторах (РС)			
Самостоятельная работа студента (СРС)		30	30
ИТОГО	3	90	90

Содержание дисциплины (модуля) по видам занятий
Лекционные занятия

№ раздела	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема лекции	Применение ЭО и ДОТ	Объем, час.
1	Генные болезни	Геном человека	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
1	Генные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болез	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
2	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
3	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Введение в медицинскую генетику	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
3	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
4	Хромосомные	Современные методы диагностики	Размещено в	2

	болезни	наследственной патологии	Информационной системе «Университет-Обучающийся»	

Практические занятия

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

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	6
2	Генные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болез	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	3
2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	ПОДГОТОВКА К	2

			ЗАНЯТИЮ: СОСТАВЛЕНИЕ РОДОСЛОВНОЙ	
3	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Профилактика наследственной и врожденной патологии	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	8
4	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	ОЦЕНКА ПРИЗНАКОВ: КАРТА ФЕНОТИПА	4
5	Хромосомные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	7

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.- 3-е изд., перераб. и доп. – М.: Гэотар-Мед, 2018. – 448 с.: ил.
2	Медицинская генетика. «Гэотар-Медиа», М., 2017, 4-ое изд.224 стр. Н.П. Бочков, Н. А. Жученко Т.И. Субботина и др. (основная)
3	Цитогенетические методы в диагностике наследственной патологии. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Субботина Т.И., Филиппова Т.В., Жученко Н. А. ,М., 2014, 75 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова
4	Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственной патологии. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Чебеляев И.Ю.,М., 2014, 77 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова
5	Терминологический словарь по общей и медицинской генетике. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Субботина Т.И., М.М. Литвинова, Чебеляев И.Ю., М., 2014, 44 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова
6	Сборник ситуационных задач по медицинской генетике: Учебное пособие для студентов. – М.:, 2008. – 94 с.
7	Краткий словарь терминов по общей и медицинской генетике. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Филиппова Т.В., Жученко Н.А .,Чебеляев И.Ю., М., 2014, 24 с., Издательство Первого МГМУ им. И.М. Сеченова
8	Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. – 3-е изд. -2007. - 448 с.

0 000389 90600

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Биология. 2-ое издание А. Ю. Асанов М. Издательский центр «Академия», 2018, 320 стр.
2	Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
3	Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Голимбет В.Е. Основы генетики: учебник для студентов учреждений высшего профессионального образования / под ред. А.Ю. Асанова. – М.: Академия, 2012. – 288 с.
4	Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. /Медицинская генетика/ пер. с англ.; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
5	Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты. – СПб.: Изд. Н-Л. – 2007. – 640 с.: 141 ил.
6	Гинтер Е.К., Золотухина Т.В. и др. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Методическое пособие для врачей. – М. – 2009.
7	Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины. / под ред. В.С. Баранова. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. – 528 с.
8	Иллариошкин С.Н. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование. – М.: МИА. – 2004
9	Научная электронная библиотека eLIBRARY.ru

Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Подготовка к итоговой аттестации_ПЕДИАТРИЯ	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 системе «Университет-Обучающийся»
6	КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
7	ДИЗМОРФОЛОГИЯ И ТЕРАТОЛОГИЯ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
8	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
9	Введение в NGS	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
10	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
11	Примеры тестовых заданий	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»

12	ВВЕДЕНИЕ В МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
13	"Основы профилактики наследственной и врожденной патологии"	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
14	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
15	Примеры задач	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
16	СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
17	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	27	119021/119435, г. Москва, ул. Россолимо, д. 11, стр. 4	

0000389 90600

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики ИКМ
Принята на заседании кафедры Медицинской генетики ИКМ

от «20» января 2025 г., протокол №1

Заведующий кафедрой		Гущин В.А.
Медицинской генетики ИКМ	(подпись)	(фамилия, инициалы)

Одобрена Центральным методическим советом

от «31» января 2025 г., протокол №2

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 4E4C8F6C0D0FDC62FAAF7108E6CEFD6A
Владелец: Глыбочко Петр Витальевич
Действителен: с 19.05.2025 до 12.08.2026