



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)
«20» января 2021
протокол №1

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Клиническая генетика

основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета
31.00.00 Клиническая медицина
31.05.01 Лечебное дело

Цель освоения дисциплины Клиническая генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОПК-1; Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности

ОК-4; Способность действовать в нестандартных ситуациях, нести социальную и этическую ответственность за принятые решения

ОПК-4; Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности

ПК-5; Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

ОПК-9; Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

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	Готовность решать стандартные задачи профессиона	основную медицинскую и фармацевтическую	пользоваться учебной, научной, научно-популярной	Иностранн м языком в объеме, необходимо м для	Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническа



		льной деятельностью и использован ием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности	терминалогию на латинском и иностранном языках	литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности	возможности коммуникации и получения информации из зарубежных источников	я генетика)
2	ОК-4	Способность действовать в нестандартных ситуациях, нести социальную и этическую ответственность за принятые решения	морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства; обязанности, права и место врача в обществе;	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;	Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническая генетика)



			основные этические документы международных организаций , отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций;			
3	ОПК-4	Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности и	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	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;	Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническая генетика)



			профессиональных медицинских ассоциаций;			
4	ПК-5	Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика и исходы, принцип лечения врожденных и/или наследственных заболеваний, а также заболеваний с наследственным предрасположением и их осложнений с учётом возрастных особенностей. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и/или наследственных заболеваний; типы мутационных изменений	Оценивать наличие у пациентов признаков врождённых \или наследственных заболеваний и описывать их, используя специальную терминологию. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и/или уточнения диагноза наследственной или врожденной патологии. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и/или уточнения	Сбором жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; Проведение физического осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или)	Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническая генетика)



			<p>генома, их классификация. Терминология описания микроаномалий и врождённых пороков развития у человека. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врождённого и/или наследственного заболевания, правила и символы графического изображения . Принципы расчёта риска повторения врождённого и/или наследственного заболевания в семье с учётом типа наследования. Лабораторные исследования для диагностики врожденных и/или наследственных заболеваний:</p>	<p>диагноза наследственного и/или врожденного для определения типа наследования. Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и/или уточнения диагноза наследственного и/или врожденного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>
--	--	--	---	---



			<p>цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы; медицинские показания к их назначению. Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и/или уточнения диагноза врождённого и/или наследственного заболевания. Принципы профилактики и врождённой и наследственной патологии. Методы пренатальной и преимплантационной диагностики . Медицинские показания и противопоказания к их применению .Принципы осуществлен</p>		
--	--	--	--	--	--



			ия скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и/или наследственных заболеваний.			
5	ОПК-9	Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач	клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний, 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,	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.)	методами общеклинического обследования; интерпретацией результатов лабораторных и инструментальных методов диагностики;	Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническая генетика)



			принципы происхожде ния и диагностиче скую значимость морфогенети ческих вариантов развития; врожденные аномалии;		
--	--	--	--	--	--

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-1, ОК-4, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	1. генные болезни 1.1 Введение в медицинскую генетику 1.2 Геном человека 1.3 Семиотика наследственных болезней. 1.4 Клинико-генеалогический метод 1.5 Этиология, патогенез и лабораторная диагностика генных болезней	Роль медицинской генетики. Вклад наследственных и врождённых болезней в структуру патологии человека. Семиотика наследственных болезней. Этиология, патогенез и диагностика генных болезней Этиология, патогенез и лабораторная диагностика генных болезней	
2	ОПК-1, ОК-4, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	2. хромосомные болезни 2.1 Этиология,	Этиология, клиническая картина и	



		клиническая картина принципов лечения хромосомной патологии.	принципы лечения хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики.	
3	ОПК-1, ОК-4, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	3. болезни с наследственным предрасположением 3.1 Болезни с наследственным предрасположением	Наследственной предрасположенностью в общей патологии человека	
4	ОПК-1, ОК-4, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	4. основы профилактики наследственной и врожденной патологии 4.1 Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 4.2 Современные методы диагностики наследственной патологии	Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней. Медико-генетические организационные основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническая генетика) Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническая генетика)

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)	Семестр 8
Контактная работа, в том числе		66	66
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		4	4
Лекции (Л)		8	8
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)			



Клинико-практические занятия (КПЗ)		54	54
Семинары (С)			
Работа на симуляторах (РС)			
Самостоятельная работа студента (СРС)		42	42
ИТОГО	3	108	108

Разделы дисциплин и виды учебной работы

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (Ч)								
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	КАтт	РС	СРС	Всего
	Семестр 8	Часы из АУП	8			54		4		42	108
1		генные болезни	6			36				32	74
2		хромосомные болезни				4				2	6
3		болезни с наследственным предрасположением				4				2	6
4		основы профилактики наследственной и врожденной патологии	2			10				6	18
		ИТОГ:	8			54		4		42	104

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.
3	Биология. 2-ое издание А. Ю. Асанов М. Издательский центр «Академия», 2018, 320 стр.
4	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
5	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
6	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
7	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.
8	Медицинская генетика / Пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова: - М.: ГЭОТАР-МЕДИА. – 2010. – 624 с.: ил.
9	Сборник ситуационных задач по медицинской генетике: Учебное пособие для студентов. – М.:, 2008. – 94 с.

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	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.
2	Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
3	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.
4	Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты. – СПб.: Изд. Н-Л. – 2007. – 640 с.: 141 ил.
5	Системы генетических и эпигенетических маркеров в ДНК-диагностике онкологических заболеваний. Под ред М.А.Пальцева и Д.В.Залетаева, ОАО «Медицина» 2009
6	Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины. / под ред. В.С. Баранова. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. – 528 с.
7	Behrend C., Hagh J.K., Mehdipour P., Schwanitz G. Human Chromosome Atlas: Introduction to diagnostics of structural aberrations. Springer International Publishing, 2017. — 210 p. — ISBN 331954098X.
8	Angelini C. Genetic Neuromuscular Disorders: A Case-Based Approach. Second Edition. — Springer, 2018. — 392 p.
9	Minor J. Informed Consent in Predictive Genetic Testing: A Revised Model Springer, 2015. — 237 p.
10	Garg Uttam, Smith Laurie D. (eds.) Biomarkers in Inborn Errors of Metabolism. Elsevier, 2017. — 449 p.
11	Grech G., Grossman I. (Eds.) Preventive and Predictive Genetics: Towards Personalised Medicine. Springer, 2015. — 388 p.
12	Научная электронная библиотека eLIBRARY.ru

Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Молекулярная генетика в онкологии	Размещено в Информационной системе «Университет-



		Обучающийся»
2	Вопросы для подготовки к ЦТ (Клиническая генетика)	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	КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
6	Введение в NGS	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
7	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
8	Примеры тестовых заданий	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
9	Этиология, патогенез и диагностика хромосомных болезней. Часть 1	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
10	ВВЕДЕНИЕ В МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
11	"Основы профилактики наследственной и врожденной патологии"	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
12	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной



		системе «Университет-Обучающийся»
13	СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
14	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	

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики ИКМ

