



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)
«15» июня 2023
протокол №6

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Общая и медицинская генетика
основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета
30.00.00 Фундаментальная медицина
30.05.01 Медицинская биохимия

Цель освоения дисциплины Общая и медицинская генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОПК-1; Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности

ОПК-4; Способен определять стратегию и проблематику исследований, выбирать оптимальные способы их решения, проводить системный анализ объектов исследования, отвечать за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение

ПК-5; Способен организовать деятельность находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории

Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

п/№	Код компетенции	Содержание компетенции и (или ее части)	Индикаторы достижения компетенций:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	ОПК-1	Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные	Основные естественнонаучные понятия и законы, фундаментальные	Ставить и решать стандартные и инновационные задачи профессионально	Методами математического и компьютерного моделирования,	Вопросы для подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь),



0000340 35200

		медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	основы математических дисциплин и компьютерных наук, основы прикладной математики	альной деятельности	необходимы при решении указанных задач	Подготовка к итоговой аттестации МБХ, Примеры тестовых заданий
2	ОПК-4	Способен определять стратегию и проблематику исследований, выбирать оптимальные способы их решения, проводить системный анализ объектов исследования, отвечать за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	Знать методологию и методы научных исследований; статистические методы, используемые в биомедицинских исследованиях.	Уметь определять проблематику научного исследования, осуществлять его планирование; формулировать выводы на основании результатов исследования с оценкой возможности внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение; провести статистический анализ биомедицинских данных.	Владеть методами научного исследования; статистическими методами, используемыми в биомедицинских исследованиях	Вопросы для подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь), Подготовка к итоговой аттестации МБХ, Примеры тестовых заданий
3	ПК-5	Способен организовать	Должностные	Организовать	Контроль выполнения	Вопросы для



0000340 35200

		<p>ь деятельность ь находящегося в распоряжении и медицинского персонала лабораторий</p>	<p>обязанности находящегося в распоряжении и медицинского персонала лабораторий. Требования охраны труда, основы личной безопасности и конфликтологии. Принципы работы и правила эксплуатации лабораторного оборудования. Основы управления качеством клинических лабораторных исследований. Основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы.</p>	<p>деятельности медицинского персонала лаборатории. Производит внутренний контроль качества деятельности и находящегося в распоряжении и медицинского персонала лабораторий. Обучать находящийся в распоряжении и медицинский персонал лабораторий новым навыкам и умениям.</p>	<p>должностных обязанностей находящегося в распоряжении и медицинского персонала лабораторий. Контроль выполнения находящегося в распоряжении и медицинского персонала лабораторий и требований охраны труда и санитарно-противоэпидемического режима.</p>	<p>подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь), Подготовка к итоговой аттестации МБХ, Примеры тестовых заданий</p>
--	--	--	--	---	--	---

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

п/№	Код компетенции	Наименование раздела/темы дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах	Оценочные средства
-----	-----------------	--------------------------------------	---	--------------------



0000340 35200

1	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5	1. ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА		
		1.1 Менделевская генетика	Менделевская генетика	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.2 Взаимодействие генов	Закономерности наследования признаков	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.3 Отклонения от менделизма	Отклонения от менделизма	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.4 Сцепление генов. Основы генетического картирования	Сцепление генов. Основы генетического картирования	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.5 Хромосомная теория наследственности	Хромосомная теория наследственности	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.6 Молекулярные основы наследственности	Молекулярные основы наследственности	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.7 Репликация	Репликация	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
1.8 Транскрипция и процессинг	Молекулярные основы наследственности	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ		



0000340 35200

		1.9 Трансляция и генетический код	Эпигенетическая регуляция генов	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.10 Кроссинговер. Мутации и репарация	Эпигенетическая регуляция генов	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.11 Регуляция генов	Регуляция генов у прокариот	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.12 Регуляция генов у прокариот	Регуляция генов у прокариот	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
		1.13 Регуляция генов у эукариот	Регуляция генов у эукариот	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
2	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5	2. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА 2.1 Введение в медицинскую генетику 2.2 Семиотика и синдромология наследственных болезней 2.3 Этиология и патогенез моногенной патологии	Введение в медицинскую генетику Семиотика и синдромология наследственных болезней Этиология и патогенез моногенной патологии	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ Подготовка к итоговой аттестации_М БХ Подготовка к итоговой аттестации_М БХ



0000340 35200

2.4	Методы диагностики моногенной патологии	Молекулярно-генетическая диагностика генных болезней	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
2.5	Молекулярно-генетическая диагностика генных болезней	Молекулярно-генетическая диагностика генных болезней	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
2.6	Биохимическая диагностика генных болезней	Биохимическая диагностика генных болезней	Вопросы для подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь)
2.7	Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	Вопросы для подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь)
2.8	Клиника и принципы лечения хромосомных болезней	Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	Вопросы для подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь)
2.9	Цитогенетические методы диагностики	Цитогенетические методы диагностики	Вопросы для подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь)
2.10	Болезни с наследственным предрасположением	Болезни с наследственным предрасположением	Примеры тестовых заданий
2.11	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Болезни с наследственным предрасположением	Примеры тестовых заданий
2.12	Массовая диагностика наследственных и врожденных	Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней	Примеры тестовых заданий



	болезней			
	2.13	Методы	Диагностика	Примеры тестовых заданий
	неинвазивной пренатальной диагностики			
	2.14	Методы	Диагностика	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
	инвазивной пренатальной диагностики			
	2.15	Медико-	Диагностика	Подготовка к итоговой аттестации_М БХ
	генетическое консультирование			

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)	
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)	Семестр 5	Семестр 6
Контактная работа, в том числе		180	80	100
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		8		8
Лекции (Л)		34	16	18
Лабораторные практикумы (ЛП)				
Практические занятия (ПЗ)		64	64	
Клинико-практические занятия (КПЗ)		74		74
Семинары (С)				
Работа на симуляторах (РС)				
Самостоятельная работа студента (СРС)		90	40	50
ИТОГО	9	270	120	150

Содержание дисциплины (модуля) по видам занятий

Лекционные занятия

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



0000340 35200

	(модуля)			
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Введение в медицинскую генетику	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Методы диагностики моногенной патологии		4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Цитогенетические методы диагностики		2
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Болезни с наследственным предрасположением	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии		4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней		2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Менделевская генетика	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Взаимодействие генов		2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Отклонения от менделизма		2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Хромосомная теория наследственности		2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Молекулярные основы наследственности		2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Трансляция и генетический код		2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Регуляция генов у прокариот		2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Регуляция генов у эукариот		2

Практические занятия

№ раздела	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема	Применение ЭО и ДОТ	Объем, час.
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Менделевская генетика	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	8
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Взаимодействие генов		8



1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Отклонения от менделизма		6
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Сцепление генов. Основы генетического картирования		6
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Молекулярные основы наследственности		6
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Репликация		6
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Транскрипция и процессинг		6
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Трансляция и генетический код		6
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Кроссинговер. Мутации и репарация		6
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Регуляция генов		6

Клинико-практические занятия

№ раздел а	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема	Применение ЭО и ДОТ	Объем, час.
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Семиотика и синдромология наследственных болезней	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»	12
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Этиология и патогенез моногенной патологии	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»	2
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Молекулярно-генетическая диагностика генных болезней	Размещено в Информационной системе «Университет- Обучающийся»	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Биохимическая диагностика генных болезней		2
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Клиническая картина и принципы лечения генных болезней		16
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Клиника и принципы лечения хромосомных болезней		12
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Цитогенетические методы диагностики		2
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней		4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Методы неинвазивной пренатальной диагностики		4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Методы инвазивной пренатальной диагностики		4



1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Медико-генетическое консультирование		12
---	-------------------------	---	--	----

Самостоятельная работа студента

№ раздела	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема занятия	Вид СРС	Объем, час.
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Введение в медицинскую генетику	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Семиотика и синдромология наследственных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	6
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Этиология и патогенез моногенной патологии	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Молекулярно-генетическая диагностика генных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Биохимическая диагностика генных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Клиника и принципы лечения хромосомных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Цитогенетические методы диагностики	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	6
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Методы неинвазивной пренатальной диагностики	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Методы инвазивной пренатальной диагностики	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
1	МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА	Медико-генетическое консультирование	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Менделевская генетика	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Взаимодействие генов	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Отклонения от менделизма	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Сцепление генов. Основы генетического картирования	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Хромосомная теория наследственности	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Молекулярные основы наследственности	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ	Репликация	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2



	ГЕНЕТИКА			
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Транскрипция и процессинг	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Трансляция и генетический код	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Кроссинговер. Мутации и репарация	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Регуляция генов	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Регуляция генов у прокариот	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
2	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Регуляция генов у эукариот	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины\Под редакцией В.С. Баранова\Спб,2009
2	Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Издательство Н-Л, 2014\Спейчер М.Р., Антонаракис С.Е., Мотулски А.Г.\ Издательство Н-Л, 2014

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	doi.org/10.1186/s12918-018-0537-2 \Huang et al.\ BMC Systems Biology; 2018
2	DOI 10.15252/msb.20156351 \Mol Syst Biol. (2015)
3	https://doi.org/10.1186/s40659-019-0254-3 \George et al.\ Biol Res; 2019
4	Doi: 10.1002/bdrc.21096\Birth Defects Research (Part C)\2015
5	PMID: 20061329\doi: 10.1093 \ humupd \dmp052\Teratogenic mechanisms of medical drugs.
6	doi: 10.1007 / 978-1-4939-7883-0_23 \Omics in Zebrafish Teratogenesis\2018
7	doi.org/10.1016/j.ijnss \Precision health: A nursing perspective\2019
8	D.A.Sychev / Consilium Medicum. 2017; 19 (1): 61–68\2017
9	http://www.drugbank.ca



Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Молекулярная генетика в онкологии	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
2	ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
3	Вопросы для подготовки к ЦТ (МБ, врач-исследователь)	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	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
7	Введение в NGS	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
8	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»



0000340 35200

9	Учебно-методическое пособие Генетические основы и клинические проявления дефицита альфа-1-антитрипсина	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
10	Примеры тестовых заданий	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
11	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА. СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
12	"Основы профилактики наследственной и врожденной патологии"	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
13	Молекулярные основы наследственности	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
14	Полезные сайты о генетике	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
15	Подготовка к итоговой аттестации_МБХ	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
-------	---	---	--



0000340 35200

			основного оборудования
1	27	119021/119435, г. Москва, ул. Россолимо, д. 11, стр. 4	

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики ИКМ
Разработчики:

Принята на заседании кафедры Медицинской генетики ИКМ
от , протокол №

Заведующий кафедрой
Медицинской генетики ИКМ

_____ (подпись)

_____ (фамилия, инициалы)

Одобрена Центральным методическим советом
от , протокол №

Председатель ЦМС

_____ (подпись)

_____ (фамилия, инициалы)

