



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

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 и	деонтологи и, основы законодательства в сфере здравоохранения, правовые аспекты врачебной деятельности и/	поведения медицинско го работника при выполнении своих профессиональных обязанностей; знание современно го законодательства в сфере здравоохранения при решении задач профессиональной деятельности; применять правила и нормы взаимодействия врача с коллегами и пациентами (их законными представителями)	стандартны х задач профессиональной деятельности и на основе этических норм и деонтологических принципов при взаимодействии с коллегами и пациентами (их законными представителями), знаний правовых аспектов врачебной деятельности и	Я, Примеры тестовых заданий
2	ОПК-4	Способен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследование пациента с целью	Знать методику сбора анамнеза жизни и заболевания, 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_ ПЕДИАТРИ Я, Примеры тестовых заданий



		установлен ия диагноза	физикально го обследован ия; клиническу ю картину, методы диагностик и наиболее распростра ненных заболевани й; методы лабораторн ых и инструмент альных исследован ий для оценки состояния здоровья, медицински е показания к проведению исследован ий, правила интерпрета ции их результатов; международ ную статистичес кую классифика цию болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинско й помощи в неотложной форме	риска и причин развития заболевани й; применять методы осмотра и физикально го обследован ия детей и взрослых; интерпрети ровать результаты осмотра и физикально го обследован ия детей и взрослых; диагностир овать у детей и взрослых наиболее распростра ненную патологию; выявлять факторы риска онкологиче ских заболевани й; формулиров ать предварите льный диагноз, составлять план проведения лабораторн ых, инструмент альных и дополнител ьных	риска и причин развития заболевани й; осмотра и физикально го обследован ие детей, взрослых и их законных представите лей; диагностик и наиболее распростра ненных заболевани й у детей и взрослых; выявления факторов риска основных онкологиче ских заболевани й; формулиров ания предварите льного диагноза, составления плана проведения инструмент альных, лабораторн ых, дополнител ьных исследован ий, консультаци й врачей- специалист ов; направлени	
--	--	---------------------------	---	---	---	--



				исследован ий у детей и взрослых в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендац иями, с учетом стандартов медицинско й помощи; направлять детей и взрослых на лабораторн ые, инструмент альные и дополнител ьные исследован ия в соответстви и с действующ ими порядками оказания стоматологи ческой медицинско й помощи, клинически ми рекомендац иями, с учетом стандартов медицинско й помощи направлять детей и взрослых на консультаци и к врачам-	я пациентов на инструмент альные, лабораторн ые, дополнител ьные исследован ия, консультаци и врачей- специалист ов в соответстви и с действующ ими порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендац иями, с учетом стандартов медицинско й помощи; интерпрета ции данных дополнител ьных (лабораторн ых и инструмент альных) обследован ий пациентов; постановки предварите льного диагноза в соответстви и с международ ной статистичес кой	
--	--	--	--	---	---	--



				специалист ам в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендац иями, с учетом стандартов медицинско й помощи; интерпрети ровать и анализирова ть результаты консультаци й врачами- специалист ами детей и взрослых; интерпрети ровать и анализирова ть результаты основных (клиническ их) и дополнител ьных (лабораторн ых, инструмент альных) методов обследован ия; проводить дифференц иальную диагностик у заболевани й у детей и взрослых;	классифика ций болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ); проведения дифференц иальной диагностик и заболевани й; распознаван ия состояний, возникающ их при внезапных острых заболевания х, обострении хронически х заболевани й без явных признаков угрозы жизни пациента и требующих оказания медицинско й помощи в неотложной форме	
--	--	--	--	---	--	--



				ВЫЯВЛЯТЬ клинически е признаки внезапных острых заболевани й, состояний, обострений хронически х заболевани й без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинско й помощи в неотложной форме		
3	ПК-5	Способност ь и готовность к оказанию первичной медико- санитарной помощи детям при внезапных острых заболевания х, состояниях, обострении хронически х заболевани й, не сопровожда ющихся угрозой для жизни пациента, требующих срочного медицинско го	Знать как оказывать медицинску ю помощь при внезапных острых заболевания х, состояниях, обострении хронически х заболевани й без явных признаков угрозы жизни пациента, в соответстви и с действующ ими клинически ми рекомендац иями (протоколам	Уметь оказывать медицинску ю помощь при внезапных острых заболевания х, состояниях, обострении хронически х заболевани й без явных признаков угрозы жизни пациента, в соответстви и с действующ ими клинически ми рекомендац иями (протоколам	Владеть способами и методами оказания медицинско й помощи при внезапных острых заболевания х, состояниях, обострении хронически х заболевани й без явных признаков угрозы жизни пациента, в соответстви и с действующ ими клинически ми рекомендац	Подготовка к итоговой аттестации_ ПЕДИАТРИ Я, 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 и 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; организовывать 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 1.2 Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика наследственных болезней (антропометрия, врожденные морфогенетические варианты, врожденные пороки развития) Клиническая диагностика наследственных болезней (синдромологический анализ)	Примеры тестовых заданий Примеры тестовых заданий
2	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	2. Генные болезни 2.1 Геном человека 2.2 Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней 2.3 Клинико-генеалогический метод	Этиология и патогенез генных болезней. Этиология и патогенез генных болезней. Лабораторная диагностика генных болезней. Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	Примеры тестовых заданий Примеры тестовых заданий 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	хромосомных заболеваний. Цитогенетические методы диагностики.	итоговой аттестации_П ЕДИАТРИЯ
		3.2 Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных	Клиническая картина и принципы лечения хромосомных болезней	Подготовка к итоговой аттестации_П ЕДИАТРИЯ
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_П ЕДИАТРИЯ
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_П ЕДИАТРИЯ Подготовка к итоговой аттестации_П ЕДИАТРИЯ

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

№ раздел а	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 болезней	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
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	Семиотика и клиническая	Размещено в	2



	клиническая диагностика наследственных болезней	диагностика наследственных болезней	Информационной системе «Университет-Обучающийся»	
4	Хромосомные болезни	Современные методы диагностики наследственной патологии	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2

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 болезней	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	8
2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	6
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	Болезни с наследственным	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	6



	наследственным предрасположением	предрасположением		
2	Генные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	3
2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ: СОСТАВЛЕНИЕ РОДОСЛОВНОЙ	2
2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ: СОСТАВЛЕНИЕ РОДОСЛОВНОЙ	2
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.

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	Ньюсбаум 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	1 этаж, кабинет №14	241017, Брянская область, г.о. г. Брянск, г. Брянск, ул. Вокзальная, д.132, Мастерские	Учебная аудитория для проведения практических занятий на 14 посадочных мест Оборудование: Стол ученический - 7 шт Стулья - 14 шт Рабочее место преподавателя- 1 шт Панель интерактивная - 1 шт Моноблок со свободным доступом в интернет - 1 шт Шкаф - 1 шт Кондиционер - 1 шт
2	1 этаж, кабинет №35	241017, Брянская область, г.о. г. Брянск, г. Брянск, ул. Вокзальная, д.132, Учебный корпус	Кабинет для самостоятельных работ - на 28 посадочных мест Оборудование: Стол ученический - 14 шт Стулья - 28 шт Ноутбук со свободным доступом в интернет - 14 шт Кондиционер - 1 шт
3	1 этаж, кабинет №б	241017, Брянская область, г.о. г. Брянск, г. Брянск, ул. Вокзальная, д.132, Учебный корпус	Лекционная аудитория до 50 посадочных мест Оборудование: Трибуна - 1 шт Стол преподавательский на 3 места - 1 шт Экран настенный - 1 шт Видеопроектор - 1 шт Моноблок со свободным доступом в интернет - 1 шт Аудиоаппаратура - 1 комплект (колонки, усилитель) Настольный микрофон - 2 шт Петличный микрофон - 1 шт Кондиционер - 2 шт

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики ИКМ

Принята на заседании кафедры Медицинской генетики ИКМ

от «18» апреля 2023 г., протокол №



Заведующий кафедрой

Медицинской генетики ИКМ

(подпись)

(фамилия, инициалы)

Одобрена Центральным методическим советом

от «22» апреля 2025 г., протокол № 3

Председатель ЦМС

(подпись)

(фамилия, инициалы)