



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

Генетика

основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета
06.00.00 Биологические науки
06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Цель освоения дисциплины Генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОПК-1; Способность решать задачи профессиональной деятельности на основе информационной и библиографической культур с применением информационно-коммуникационных технологий и с учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1)

ПК-1; Способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий (ПК-1)

ОПК-4; Способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук (ОПК-4)

ОПК-7; Владеть методами наблюдения, описания, идентификации и научной классификации биологических объектов (прокариот, грибов, растений и животных) (ОПК-7)

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	Способность решать задачи профессиональной деятельности	Основную медицинскую и фармацевтическую терминологию	пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой,	Иностранным языком в объеме, необходимо для возможности	



		и на основе информации и библиографической культур с применением информационно-коммуникационных технологий и с учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1)	ю на латинском и иностранных языках	сеть Интернет для профессиональной деятельности;	и коммуникации и получения информации из зарубежных источников	
2	ПК-1	Способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	Информационное обеспечение системы здравоохранения в Российской Федерации и ее организация Назначение, классификация и основные характеристики информационных систем в сфере здравоохранения, связанных с организацией и оказанием медицинской помощи Принципы и этапы разработки информации	- Применять теорию программирования и языки программирования при разработке баз данных, проектировании и разработке программных модулей и систем, применяемых в здравоохранении - Внедрять и эксплуатировать информационные системы в сфере здравоохранения, связанные с организацией и	Разработкой информационных систем в сфере здравоохранения, связанных с организацией и оказанием медицинской помощи в медицинских организациях, службах и подразделениях Введение в эксплуатацию и сопровождение информационных систем в сфере здравоохранения, связанных с организацией	



		(ПК-1)	<p>нных систем в сфере здравоохранения, связанных с организацией и оказанием медицинской помощи</p> <p>Основные требования к техническому, информационному, программному, организационно-юридическому обеспечению при создании информационных систем и баз данных в сфере здравоохранения, связанных с организацией и оказанием медицинской помощи</p> <p>Принципы организации работ по внедрению, испытаниям и эксплуатации, методы оценки эффективности информационных систем в сфере</p>	<p>оказанием медицинской помощи в медицинских организациях</p> <p>- Применять архитектуру и теоретические основы электронных вычислительных машин (далее - ЭВМ) при оценке характеристик любой модели компьютера и электронной аппаратуры с целью использования технических средств в медицине и здравоохранении</p> <p>- Разрабатывать техническую документацию при проектировании, испытании и эксплуатации информационных систем в сфере здравоохранения, связанных с</p>	<p>и оказанием медицинской помощи в медицинских организациях, а также их модулей в медицинской организации</p> <p>Внедрение новых информационных технологий в здравоохранение</p>	
--	--	--------	---	--	---	--



			здравоохранения, связанных с организацией и оказанием медицинской помощи	и оказанием медицинской помощи		
3	ОПК-4	Способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук (ОПК-4)	морально-этические нормы, правила и принципы профессионального поведения, этические основы современного медицинского законодательства;	выстраивать и поддерживать рабочие отношения с другими членами коллектива;	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;	
4	ОПК-7	Владеть методами наблюдения, описания, идентификации и научной классификации биологических объектов (прокариот, грибов, растений и животных) (ОПК-7)	Качественные и количественные различия между здоровьем и болезнью, этиология, патогенез и клинику наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний, принципы	Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Проводить	Проведение м генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;	



			их профилактик и, лечения, а также общие закономерности нарушений функций систем.	генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов для определения типа наследования заболевания;		
--	--	--	---	---	--	--

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, ПК-1, ОПК-4, ОПК-7	<p>1. Общая генетика</p> <p>1.1 История становления генетики, как науки о наследственности и изменчивости организмов</p> <p>1.2 Материальные основы наследственности</p> <p>1.3 Закономерности наследования признаков</p> <p>1.4 Генотипическая изменчивость</p> <p>1.5 Молекулярные механизмы генетических процессов</p> <p>1.6 Генетика развития</p> <p>1.7 Популяционная и эволюционная генетика</p>	<p>Вклад наследственных и врождённых болезней в структуру патологии человека.</p> <p>Цитологические основы наследственности</p> <p>Менделевская генетика</p> <p>Изменения генома человека</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Генетические механизмы развития</p> <p>Генофонд популяций</p>	



		<p>1.8 Основы генной инженерии</p> <p>1.9 Взаимодействие генов</p> <p>1.10 Отклонения от менделизма, связанные с полом</p> <p>1.11 Молекулярные основы наследственности</p> <p>1.12 Репликация</p> <p>1.13 Транскрипция и процессинг</p> <p>1.14 Трансляция и генетический код</p> <p>1.15 Кроссинговер. Мутации и репарация</p> <p>1.16 Регуляция генов</p>	<p>Изменение наследственной информации</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Закономерности наследования признаков</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p>	
2	ОПК-1, ПК-1, ОПК-4, ОПК-7	<p>2. Медицинская генетика</p> <p>2.1 Введение в медицинскую генетику</p> <p>2.2 Семиотика и синдромология наследственной патологии</p> <p>2.3 Геном человека</p> <p>2.4 Методы диагностики моногенной патологии</p> <p>2.5 Клиника и принципы лечения генных болезней</p> <p>2.6 Хромосомная патология</p>	<p>Роль медицинской генетики.</p> <p>Семиотика наследственных болезней.</p> <p>Вклад наследственных и врождённых болезней в структуру патологии человека.</p> <p>Современные методы диагностики моногенной патологии</p> <p>Клиническая картина и принципы лечения генных болезней</p> <p>Хромосомные болезни. Клиника и принципы лечения хромосомных</p>	



		<p>2.7 Цитогенетические методы диагностики</p> <p>2.8 Болезни с наследственным предрасположением</p> <p>2.9 Основы профилактики наследственной и врожденной патологии</p> <p>2.10 Медико-генетическое консультирование</p> <p>2.11 Генетические основы патологических процессов. Классификация наследственной патологии</p> <p>2.12 Методы изучения генетики человека (синдромологический, клинико-генеалогический, цитогенет</p>	<p>болезней</p> <p>Диагностика хромосомной патологии</p> <p>Наследственной предрасположенностью в общей патологии человека</p> <p>Профилактика наследственной патологии</p> <p>Медико-генетические организационные основы профилактики наследственной и врожденной патологии.</p> <p>Генетические основы патологических процессов. Классификация наследственной патологии</p> <p>Методы изучения генетики человека (синдромологический, клинико-генеалогический, цитогенет</p>	
--	--	---	--	--

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		120	60	60
Консультации, аттестационные испытания (КАТТ) (Экзамен)		8		8
Лекции (Л)		38	18	20
Лабораторные практикумы (ЛП)				
Практические занятия (ПЗ)		74	42	32
Клинико-практические занятия (КПЗ)				



Семинары (С)				
Работа на симуляторах (РС)				
Самостоятельная работа студента (СРС)		96	48	48
ИТОГО	6	216	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 5	Часы из АУП	18		42					48	108
1		Общая генетика	18		42					48	108
		ИТОГ:	18		42					48	108
	Семестр 6	Часы из АУП	20		32			8		48	108
1		Медицинская генетика	20		32					48	100
		ИТОГ:	20		32			8		48	100

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Основы генетики. Клаг У.С., Каммингс М.Р. и др./ 2016. – 944 с./М.,Техносфера
2	Генетика учебник для вузов под ред. Иванова В.И./ М.: ИКЦ "Академкнига", 2006. - 638 с.
3	Генетика: учебное пособие. Никольский В.И. / М.: Издательский центр «Академия», 2010. — 256 с
4	Клиническая генетика. Учебник.-3-е изд., перераб. и доп. – Бочков Н.П. М.:Гэотар-Мед, 2018. – 448 : ил.
5	Биология, 3-е издание, переработанное и дополненное./ Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов/ Москва Издательский центр «Академия», 2019,-313 с

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Гены по Льюису Кребс Дж., Голдштейн Э., Килпатрик С Издательство: Лаборатория знаний, 2020 г. 919 с



2	Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие / под ред. М.М.Азовой . – Мяндина, Г.И., Филиппова Т.В., Гигани О.Б. Гигани О.О., Желудова Е.М., Тарасенко Е.В., Субботина Т.И., Агаджанян А.В., Цховребова Л М.:ГЭОТАР-Медиа, 2019. -156 с.
3	Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины Под редакцией В.С. Баранова Спб,2009
4	Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
5	Медицинская генетика/ пер. с англ.; под ред. Н.П. Бочкова. – Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. / М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
6	Preventive and Predictive Genetics: Towards Personalised Medicine. Grech G., Grossman I. (Eds.) Springer, 2015. — 388 p.

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	ОСНОВЫ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ И ВРОЖДЁННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
4	СЕМИОТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
5	БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕНИЕМ	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	Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственной патологии. Под редакцией профессора А.Ю. Асанова, Субботи	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
10	Введение в NGS	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
11	ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
12	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
13	Учебно-методическое пособие Генетические основы и клинические проявления дефицита альфа-1-антитрипсина	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
14	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА. СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
15	Этиология, патогенез и диагностика хромосомных болезней. Часть 1	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
16	ВВЕДЕНИЕ В МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
17	ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
18	"Основы профилактики наследственной	Размещено в



	и врожденной патологии"	Информационной системе «Университет-Обучающийся»
19	Молекулярные основы наследственности	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
20	ВРОЖДЕННЫЕ МОРФОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВАРИАНТЫ: ОПРЕДЕЛЕНИЕ, ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ, МЕТОД УЧЕТА, ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
21	Экзаменационные вопросы (БИ-БИ)	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
22	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
23	СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
24	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



**ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ**

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат: 0610 3BF0 00CC AD13 B045 F90E 5F2F 9D6C F5
Кому выдан: Глыбочко Петр Витальевич
Действителен: с 25.10.2021 по 25.01.2023