



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

Общая и медицинская генетика

основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета

30.00.00 Фундаментальная медицина

30.05.02 Медицинская биофизика

Цель освоения дисциплины Общая и медицинская 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 (ОПК-1)

ОПК-4; Готовность к ведению медицинской документации (ОПК-4)

ПК-5; Готовность к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5)

ОПК-7; Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач (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	Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности и с	Основную медицинскую и фармацевтическую терминологию на латинском и	пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет	при различных генетических вариантах	



		использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1)	иностранных языках	для профессиональной деятельности;		
2	ОПК-4	Готовность к ведению медицинской документации (ОПК-4)	морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства;	защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста; 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;	
3	ПК-5	Готовность к оценке	Лабораторные	Интерпретировать и	Составление плана	



		результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5)	исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению;	анализировать результаты лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; Направление пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные исследования (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) Интерпретацией результатов лабораторных исследований	
--	--	--	---	--	---	--



					й пациентов. (включая биохимичес кие, цитогенетич еские, молекулярно - цитогенетич еские и молекулярно - генетически е)	
4	ОПК-7	Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач (ОПК-7)	Качественные и количественные различия между здоровьем и болезнью, этиология, патогенез и клинику наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний, принципы их профилактики, лечения, а также общие закономерности нарушений функций систем	Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза 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) наследственного заболевания;	



2	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-7	2. Медицинская генетика 2.1 Введение в медицинскую генетику 2.2 Семиотика и синдромология наследственной патологии 2.3 Этиология и патогенез моногенной патологии 2.4 Методы диагностики моногенной патологии 2.5 Клиника и принципы лечения генных болезней 2.6 Хромосомная патология 2.7 Цитогенетические методы диагностики 2.8 Болезни с наследственным предрасположением 2.9 Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 2.10 Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней 2.11 Методы инвазивной и неинвазивной пренатальной диагностики 2.12 Медико-генетическое	Роль медицинской генетики в системе наук. Семиотика наследственных болезней. Этиология, патогенез генных болезней. Молекулярно-генетическая диагностика генных болезней Клиника и принципы лечения генных болезней Клиника и принципы лечения генных болезней Диагностика наследственной и врожденной патологии Наследственной предрасположенность в общей патологии человека Диагностика наследственных и врожденных заболеваний Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней. Диагностика наследственных и врожденных заболеваний Медико-генетические организационные основы	
---	------------------------------------	--	--	--



	консультирование	профилактики наследственной и врожденной патологии.
2.13	Биохимическая диагностика генных болезней	Диагностика наследственных и врожденных заболеваний

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)	
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)		
			Семестр 9	Семестр 10
Контактная работа, в том числе		194	62	132
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		8		8
Лекции (Л)		54	18	36
Лабораторные практикумы (ЛП)				
Практические занятия (ПЗ)		44	44	
Клинико-практические занятия (КПЗ)		88		88
Семинары (С)				
Работа на симуляторах (РС)				
Самостоятельная работа студента (СРС)		122	38	84
ИТОГО	9	316	100	216

Разделы дисциплин и виды учебной работы

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (Ч)								
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	КАтт	РС	СРС	Всего
	Семестр 9	Часы из АУП	18		48					42	108
1		Общая генетика	18		44					38	100
		ИТОГ:	18		44					38	100
	Семестр 10	Часы из АУП	36			88		8		84	216
1		Медицинская генетика	36			88				84	208
		ИТОГ:	36			88		8		84	208

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	ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ	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	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 и врожденной патологии"	Размещено в 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	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
22	Экзаменационные вопросы для МБФ	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

