



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

Медицинская генетика

основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета
32.00.00 Науки о здоровье и профилактическая медицина
32.05.01 Медико-профилактическое дело

Цель освоения дисциплины Медицинская генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОК-4; Способность и готовность к деятельности в различных сферах общественной жизни с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдению правил врачебной этики, законов и нормативных правовых актов по работе с конфиденциальной информацией (ОК-4)

ОПК-7; Способность и готовность к реализации этических и деонтологических аспектов врачебной деятельности в общении с коллегами, другим медицинским персоналом, пациентами и их родственниками (ОПК-7)

ПК-12; Способность и готовность к проведению обследований и оценке физического и психического развития, функционального состояния организма, работоспособности и заболеваемости детей различных возрастных групп, их распределения по группам здоровья на основе результатов периодических медицинских осмотров (ПК-12)

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	ОК-4	Способность и готовность к деятельности в различных сферах общественной жизни с	морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения,	защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста;	навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной	Примеры задач



		<p>учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдению правил врачебной этики, законов и нормативных правовых актов по работе с конфиденциальной информацией (ОК-4)</p>	<p>права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства; обязанности, права, место врача в обществе; основные этические документы международных организаций, отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций;</p>		<p>речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики</p>	
2	ОПК-7	<p>Способность и готовность к реализации этических и деонтологических аспектов врачебной деятельности и в общении с коллегами, другим медицинским персоналом, пациентами и их родственниками</p>	<p>морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства</p>	<p>защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста;</p>	<p>навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной</p>	<p>Примеры задач</p>



		ами (ОПК-7)	ства; обязанности, права, место врача в обществе; основные этические документы международ ных организаций , отечественн ых и международ ных профессиона льных медицински х ассоциаций;		деонтологии и медицинско й этики	
3	ПК-12	Способность и готовность к проведению обследования и оценке физического и психического развития, функционального состояния организма, работоспособности и заболеваемости детей различных возрастных групп, их распределения по группам здоровья на основе результатов периодических медицинских	Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний, а также наследственным	Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития; Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или)	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) наследствен	Примеры задач



		<p>х осмотров (ПК-12)</p>	<p>предрасположением и их осложнениях с учетом возрастных особенностей</p> <p>Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация</p> <p>Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека</p> <p>Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания, правила и символы для графического</p>	<p>уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания; Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на консультации и к врачам-специалистам.</p>	<p>ного заболевания; Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;</p>	
--	--	---------------------------	---	---	---	--



			<p>изображения генеалогии.</p> <p>Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследствен ного заболевания в семье с учетом типа наследовани я</p> <p>Лабораторн ые исследовани я для диагностики врожденных и (или) наследствен ных заболеваний, включая цитогенетич еские, молекулярно - цитогенетич еские, молекулярно - генетически е, биохимичес кие методы исследовани й, медицински е показания к их назначению</p> <p>Принципы интерпретац ии результатов лабораторны</p>		
--	--	--	---	--	--



0 000180 65500

			<p>х исследовани й в целях установлени я и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания</p> <p>Принципы профилактик и врожденной и наследствен ной патологии</p> <p>Методы пренатально й и преимпланта ционной диагностики врожденных и (или) наследствен ных заболеваний, медицински е показания и медицински е противопока зания к их применению</p> <p>Принципы осуществлен ия скрининговы х программ с целью раннего выявления врожденных и (или)</p>		
--	--	--	---	--	--



			наследственных заболеваний			
--	--	--	----------------------------	--	--	--

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

п/№	Код компетенции	Наименование раздела/темы дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах	Оценочные средства
1	ОК-4, ОПК-7, ПК-12	1. Генные болезни 1.1 Геном человека 1.2 Современные методы диагностики наследственной патологии 1.3 Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней 1.4 Клинико-генеалогический метод 1.5 Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней	Вклад наследственных и врождённых болезней в структуру патологии человека. Диагностика наследственных и врожденных болезней Семиотика наследственных болезней. Этиология, патогенез и диагностика генных болезней. Клиническая картина и принципы лечения генных болезней	Примеры задач
2	ОК-4, ОПК-7, ПК-12	2. Хромосомные болезни 2.1 Этиология, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней.	Этиология и клиническая картина хромосомных болезней	
3	ОК-4, ОПК-7,	3. Болезни с наследственным		



	ПК-12	предрасположением 3.1 Болезни с наследственным предрасположением	Наследственная предрасположенность в общей патологии человека	
4	ОК-4, ОПК-7, ПК-12	4. Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 4.1 Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 4.2 Профилактика наследственной и врожденной патологии	Медико-генетические организационные основы профилактики наследственной и врожденной патологии. Массовая диагностика наследственных и врожденных болезней.	

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)	Семестр 5
Контактная работа, в том числе		44	44
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		4	4
Лекции (Л)		8	8
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)			
Клинико-практические занятия (КПЗ)		32	32
Семинары (С)			
Работа на симуляторах (РС)			
Самостоятельная работа студента (СРС)		28	28
ИТОГО	2	72	72

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	8			32		4		28	72
1		Генные болезни	4			16				8	28
2		Хромосомные болезни				6				6	12
3		Болезни с наследственным предрасположением	2							6	8
4		Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	2			10				8	20
		ИТОГ:	8			32		4		28	68

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	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	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
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	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.
8	Сборник ситуационных задач по медицинской генетике: Учебное пособие для студентов. – М.:, 2008. – 94 с.

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
2	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.



3	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.
4	Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б., Чернышов В.Н. Медицинская цитогенетика. – М.: Медпрактика-М, 2006. – 218 с.
5	Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины. / под ред. В.С. Баранова. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. – 528 с.
6	Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2007. – 137 с.
7	Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей.– СПб.: Феникс, 2009. – 288 с.
8	Нефедова Л.Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике: учебное пособие. – М.: ИНФРА-М, 2012. – 103 с.
9	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний (методическое пособие для врачей) / Воронин С.В., Воронина В.Г., Хасина М.Ю. [и др.]. – Хабаровск: Юнилаб, 2008. – 51 с.
10	Определение наследственной предрасположенности к некоторым частым заболеваниям при беременности. Генетическая карта репродуктивного здоровья: методические рекомендации / В.С. Баранов, Т.Э. Иващенко, А.С. Глотов [и др.]; под ред. В.С. Баранова и Э.К. Айламазяна. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. – 68 с.
11	Сычев Д. А., Раменская Г. В., Игнатъев И. В., Кукес В. Г. Клиническая фармакогенетика: Учебное пособие/ под ред. В. Г. Кукеса и Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007.- 248 с.

Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Молекулярная генетика в онкологии	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	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
8	Введение в NGS	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
9	Примеры тестовых заданий	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	Полезные сайты о генетике	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
13	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
14	Примеры задач	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
15	СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»



16	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

