



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  
33.00.00 Фармация  
33.05.01 Фармация

**Цель освоения дисциплины Медицинская генетика**

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОПК-2; Готовность к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности (ОПК-2)

ОПК-4; Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности (ОПК-4)

**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-2	Готовность к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности (ОПК-2)	клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных заболеваний, протекающих в типичной форме у различных возрастных	определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников, провести физикальное обследование пациента (осмотр,	Сбором жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен	



			групп; типы наследовани я заболеваний и клинические проявления наследствен ной патологии, общие характерист ики болезней с наследствен ным предрасполо жением, общие принципы и особенности диагностики наследствен ных заболеваний, принципы происхожде ния и диагностиче скую значимость морфогенети ческих вариантов развития; врожденные аномалии	пальпация, аускультация , измерение артериально го давления, определение свойств артериально го пульса и т.п.);	ного заболевания; Проведение м физикальног о осмотра пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания; Проведение генеалогиче ского анализа на основании семейного анамнеза в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного	
2	ОПК-4	Способность и готовность реализовать этические и деонтологич еские принципы в профессиона льной деятельност и (ОПК-4)	Морально- этические нормы, правила и принципы профессиона льного врачебного поведения, права пациента и врача,	защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста	навыками изложения самостоятел ьной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально- этической	



			этические основы современного медицинского законодательства; обязанности, права, место врача в обществе; основные этические документы международных организаций, отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций;		аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, в соответствии с нормами фармацевтической этики и деонтологии	
--	--	--	---	--	---	--

**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-2	1. Основы наследственности 1.1 Введение в медицинскую генетику 1.2 Строение и функции эукариотической клетки. Периодизация клеточного цикла. Мейоз, митоз.	Роль медицинской генетики. Строение и функции эукариотической клетки. Периодизация клеточного цикла. Мейоз, митоз.	



		<p>1.3 Строение и функции нуклеиновых кислот</p> <p>1.4 Структурная организация и регуляция экспрессии генов</p> <p>1.5 Закономерности наследования</p>	<p>Строение и функции нуклеиновых кислот</p> <p>Экспрессия генов</p> <p>Закономерности наследования</p>	
2	ОПК-2, ОПК-4	<p>2. Генные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика.</p> <p>2.1 Методы изучения генетики человека</p> <p>2.2 Геном человека</p> <p>2.3 Генные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение</p>	<p>Диагностика наследственных и врожденных болезней.</p> <p>Геном человека</p> <p>Генные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение</p>	
3	ОПК-4	<p>3. Хромосомные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика</p> <p>3.1 Наследственность и патология</p> <p>3.2 Хромосомные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение</p>	<p>Наследственность и патология</p> <p>Хромосомные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение</p>	
4	ОПК-2, ОПК-4	<p>4. Профилактика наследственной патологии</p> <p>4.1 Фармакогенетика</p> <p>4.2 Профилактика наследственной патологии</p>	<p>Фармакогенетика</p> <p>Профилактика наследственной патологии</p>	

### Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)
	объем в зачетных единицах	Объем в часах (Ч)	Семестр 4



	(ЗЕТ)		
Контактная работа, в том числе		66	66
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		4	4
Лекции (Л)		14	14
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)		48	48
Клинико-практические занятия (КПЗ)			
Семинары (С)			
Работа на симуляторах (РС)			
Самостоятельная работа студента (СРС)		42	42
<b>ИТОГО</b>	<b>3</b>	<b>108</b>	<b>108</b>

### Разделы дисциплин и виды учебной работы

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (Ч)								
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	КАтт	РС	СРС	Всего
	Семестр 4	<b>Часы из АУП</b>	14		48			4		42	108
1		Основы наследственности	4		16					16	36
2		Генные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика.	4		14					12	30
3		Хромосомные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика	2		10					6	18
4		Профилактика наследственной патологии	4		8					8	20
		<b>ИТОГ:</b>	14		48			4		42	104

### Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

#### Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Биология, 3-е издание, переработанное и дополненное. Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов/ Москва Издательский центр «Академия», 2019,-313 с
2	Основы генетики. Клаг У.С., Каммингс М.Р. и др./2016. – 944 с./М.,Техносфера
3	Геном человека. МакКонки Э./издательство: Техносфера/2016. – 288 с



4	Клиническая генетика. Учебник.-3-е изд., перераб. и доп. – Бочков Н.П. М.: Гэотар-Мед, 2018. – 448 с.: ил.

### Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Генетика учебник для вузов. Под ред. Иванова В.И./М.: ИКЦ "Академкнига", 2006. - 638 с.
2	Генетика: учебное пособие. Никольский В.И. /М.: Издательский центр «Академия», 2010. — 256 с
3	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
4	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.
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.

### Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
2	Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник.	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
3	Материал для обучения (видеолекции)	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
4	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
5	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА. СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной



		системе «Университет-Обучающийся»
6	Этиология, патогенез и диагностика хромосомных болезней. Часть 1	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
7	Вопросы для подготовки к ЦТ (Лечебное дело, ИКМ)	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
8	ВВЕДЕНИЕ В МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
9	"Основы профилактики наследственной и врожденной патологии"	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
10	Молекулярные основы наследственности	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
11	ВРОЖДЕННЫЕ МОРФОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВАРИАНТЫ: ОПРЕДЕЛЕНИЕ, ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ, МЕТОД УЧЕТА, ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
12	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
13	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

