



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 - подготовка кадров высшей квалификации -
программа ординатуры
31.00.00 Клиническая медицина
31.08.30 Генетика

Цель освоения дисциплины Генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ПК-1; Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1)

УК-1; Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)

УК-2; Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)

ПК-4; Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)

ПК-5; Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)

ПК-6; Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)

ПК-7; Готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7)

ПК-9; Готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)

Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

п/№	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее	Индикаторы достижения компетенций:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
		(или ее				



		части)				
1	ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1)	Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании и новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогател	Назначать и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные	Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Организует и проводит скрининг на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининг беременных на врожденные пороки	



			<p>ьных репродуктивных технологий, а также обследование и членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах</p> <p>Принципы диспансерного наблюдения за пациентами с врожденным и (или) наследственными заболеваниями</p> <p>Формы и методы санитарно-просветительской работы среди пациентов и членов их семьи, медицинским работникам по вопросам</p>	<p>пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах</p> <p>Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп</p>	<p>развития и хромосомные аномалии у плода, массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационный скрининг в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследование членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах.</p> <p>Определяет медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска,</p>	
--	--	--	---	---	---	--



			профилактик и врожденных и (или) наследствен ных заболеваний МКБ МКФ	риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомны е аномалии у плода, массовом обследовани и новорожден ных детей на наследствен ные заболевания, преимпланта ционном скрининге в программах вспомогател ьных репродуктив ных технологий, а также при обследовани и членов семьи пациентов с установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительств о патогенных	выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомны е аномалии у плода, массовом обследовани и новорожден ных детей на наследствен ные заболевания, преимпланта ционном скрининге в программах вспомогател ьных репродуктив ных технологий, а также членов семьи пациентов с установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительств о патогенных мутаций в генах	
--	--	--	--	--	---	--



				мутаций в генах Проводить диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Проводить санитарно-просветительскую работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний Взаимодействовать с врачами-специалистами по вопросам профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний	Проводит диспансерное наблюдение пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Проводит санитарно-просветительскую работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний	
2	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-	методологию системного подхода при анализе достижений	критически и системно анализировать достижения в области	Системным анализом достижений в области медицины и фармации	



		1)	в области медицины и фармации.	медицины и фармации		
3	УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	принципы организации процесса оказания медицинской помощи и методы руководства работой младшего и среднего медицинского персонала; основы конфликтологии и умеет разрешать конфликты внутри команды; морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, этические основы современного медицинского законодательства; обязанности, права, место врача в обществе; основные этические документы международ	организовать процесс оказания медицинской помощи, руководить и контролировать работу младшего и среднего медицинского персонала. мотивировать и оценивать вклад каждого члена команды в результате коллективной деятельности; защищать гражданские права врачей и пациентов различного возраста;	Организацией процесса оказания медицинской помощи, руководством и контролем работы младшего и среднего медицинского персонала. 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	



			ных организаций , отечественных и международных профессиональных медицинских ассоциаций;			
4	ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)	Правила оформления медицинской документации и в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными	Составлять план работы и отчет о работе Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения Проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга	Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения врожденного и (или) наследственного заболевания Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения врожденного и (или) наследственного заболевания Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных	



			<p>и и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила ведения регистров по врожденным порокам развития, и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и</p>	<p>врожденных пороков развития. Проводить сбор данных и ведение регистров по врожденным порокам развития, и (или) наследственным заболеваниям, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК. Использовать в работе персональные</p>	<p>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) 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</p>	
--	--	--	---	--	---	--



			вариантам последовательности ДНК	е данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну	типа наследования заболевания Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза,	
--	--	--	----------------------------------	---	--	--



0 000082 88400

					клинического о диагноза и заключитель ного диагноза Обосновыва ть и планировать объем лабораторны х исследовани й (включая биохимичес кие, цитогенетич еские, молекулярно - цитогенетич еские и молекулярно - генетически е исследовани я) и инструмента льных исследовани й (включая ультразвуков ые, электрофизи ологические, рентгенолог ические исследовани я, компьютерн ую томографию, магнитно- резонансную томографию) в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или)	
--	--	--	--	--	---	--



					наследственного заболевания в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи Интерпретир овать и анализирова ть результаты лабораторны х и инструмента льных исследовани й пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания Обосновыва ть необходимос ть направления пациентов в целях	
--	--	--	--	--	---	--



					<p>установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания на консультаци и к врачам- специалиста м в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи Интерпретир овать и анализирова ть результаты медицинског о осмотра врачами- специалиста ми пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или)</p>	
--	--	--	--	--	---	--



					<p>наследственного заболевания Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления</p>	
--	--	--	--	--	---	--



					я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	
5	ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Стандарты первичной специализированной медико-	Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний	Проводит сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Проводит физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Анализирует информацию, полученную от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	



			<p>санитарной помощи, специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи населению в сфере оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями. Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей</p>	<p>и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного наследственного заболевания. Составляет план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания,</p>	<p>ми, и результатов медицинского осмотра. Проводит генеалогический анализ на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного наследственного заболевания. Составляет план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания. Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания,</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</p> <p>Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно</p>	<p>Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <p>Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p> <p>Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного</p>	<p>на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальные исследования в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>Направляет пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</p>	
--	--	--	--	--	--	--



			– цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследования, медицинские показания к их назначению Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или)	- диагноза Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в	на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Направляет пациентов для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями	
--	--	--	---	--	---	--



			наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Основы медицинской этики и деонтологии, клинической психологии МКБ Международ	соответстви и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи и (или) Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза	(протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Оказывает консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний Устанавливает диагноз с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (далее - МКБ)	
--	--	--	--	--	---	--



			ная классификац ия функционир ования, ограничений жизнедеятел ьности и здоровья (далее - МКФ)	врожденного и (или) наследствен ного заболевания на консультаци и к врачам- специалиста м в соответстви и с порядками оказания медицинско й помощи, клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи Интерпретир овать и анализирова ть результаты медицинског о осмотра врачами- специалиста ми пациентов в целях установлени я и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследствен ного заболевания Применять		
--	--	--	---	---	--	--



				<p>при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивают безопасность их применения</p> <p>Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного</p>		
--	--	--	--	---	--	--



				и (или) наследствен ного заболевания		
6	ПК-6	Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6)	Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям для назначения и мониторинга патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них МКБ МКФ	Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание	Разработкой плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного	



				пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Организовать наблюдение пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми, получающих патогенетическое лечение, в соответствии и с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколам	питания пациентам с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценкой эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми Назначение м	
--	--	--	--	--	--	--



				и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Обосновыва- ть и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями ми, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретац- ией и анализом результатов лабораторных и инструментальных исследований	лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями ми в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи Интерпретац- ией и анализом результатов лабораторных и инструментальных исследований	
--	--	--	--	---	--	--



				учетом стандартов медицинско й помощи Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	й для обеспечения контроля эффективности и безопасности проведения патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
				Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными	ми в соответствии с порядками оказания медицинско й помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи назначением немедикаментозного лечения (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными	



				заболевания ми Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями ми в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клинически рекомендованными (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с заболеваниями ми	заболевания ми в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клинически рекомендованными (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Оценка эффективности и безопасности немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с заболеваниями ми	
--	--	--	--	---	---	--



				<p>врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми</p>	<p>в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми Направление пациентов с врожденным и и (или) наследственными заболеваниями ми к врачам-специалистам для проведения симптоматического лечения в соответствии с порядками оказания медицинской помощи,</p>	
--	--	--	--	--	--	--



					клинически ми рекомендаци ями (протоколам и лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи, с учетом стандартов медицинско й помощи. Оказанием консультатив ной помощи врачам- специалиста м по вопросам лечения пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми.	
7	ПК-7	Готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7)	Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и и (или) наследственными заболеваниями Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с	Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников Пользоваться методами	Проведение генеалогического анализа информации, полученной о пациенте с врожденными и и (или) наследственными заболеваниями, и определить типа наследования заболевания в семье оценкой	



			наследственными и (или) врожденным и заболеваниями ми Принципы генеалогического анализа; правила и символы для графического изображения генеалогии, типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний Принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания и	оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье Разрабатывать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденным и (или) наследственными заболеваниями	прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска. планом профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденным и (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или)	
--	--	--	---	---	--	--



			<p>медицинские противопоказания к их применению. Особенности и медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании и новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или)</p>	<p>здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Определять медицинские показания к пренатальной и (или) преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. Пользоваться методами оказания психологической помощи</p>	<p>преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами и лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Умеет разъяснить пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах, информацию о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента</p>	
--	--	--	--	---	--	--



			<p>наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах</p> <p>Принципы медицинской этики и деонтологии</p> <p>Основы клинической психологии</p>	<p>пациенту с врожденным и (или) наследственными заболеваниями членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную преимплантационную диагностику, формирование репродуктивного поведения</p> <p>Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в</p>	<p>и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики и врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику</p> <p>Умеет оказать психологическую помощь пациенту с врожденным и (или) наследственными заболеваниями членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах, в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и</p>	
--	--	--	--	---	---	--



				<p>том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах</p> <p>Руководство ваться принципами</p>	<p>профилактики и врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения</p> <p>Проведение медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных</p>	
--	--	--	--	--	--	--



				медицинско й этики и деонтологии при проведении медико- генетическог о консультиро вания	репродуктив ных технологий, а также членов семьи пациентов с установленн ым диагнозом врожденного и (или) наследствен ного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительств о патогенных мутаций в генах	
8	ПК-9	Готовность к применению лекарственн ой, немедикамен тозной терапии и других методов у пациентов, нуждающих ся в медицинско й реабилитаци и (ПК-9)	Клинически е рекомендац и (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинско й помощи пациентам с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми Основы медицинско й реабилитаци и пациентов с врожденным и и (или)	Определять медицински е показания и медицински е противопока зания для проведения мероприятий по медицинско й реабилитаци и пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми, в том числе при реализации индивидуаль	Составляет план мероприятий по медицинско й реабилитаци и пациентов с врожденным и и (или) наследствен ными заболевания ми в соответстви и действующи м порядком организации медицинско й реабилитаци и и порядком	



			<p>наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов</p> <p>Методы медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов</p> <p>Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	<p>ной программы реабилитации и абилитации инвалидов, в соответствии и действующим порядком организации медицинской реабилитации и абилитации инвалидов, в соответствии и действующим порядком организации санаторно-курортного лечения</p> <p>Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации и пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов, в соответствии и действующим порядком организации медицинской реабилитации и абилитации инвалидов, в соответствии и действующим порядком организации санаторно-курортного лечения</p>	<p>организации санаторно-курортного лечения</p> <p>Направляет пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов, в соответствии и действующим порядком организации медицинской реабилитации и абилитации и (или) организации санаторно-курортного лечения</p> <p>Оценивает эффективность и безопасность</p>	
--	--	--	---	---	---	--



			<p>ми, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов Медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и</p>	<p>и и в порядке организации санаторно-курортного лечения Оценивать эффективность и безопасность мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации программы реабилитации и абилитации инвалидов Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для проведения мероприятий</p>	<p>ь мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</p>	
--	--	--	--	---	--	--



			<p>непредвиденных, возникших в результате мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями МКФ</p>	<p>медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии и с порядком организации медицинской реабилитации и и порядком организации санаторно-курортного лечения</p>		
--	--	--	---	--	--	--

Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

п/№	Код компетенции	Наименование раздела/темы дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах	Оценочные средства
1	УК-1, ПК-4, ПК-5	<p>1. Наследственность и патология</p> <p>1.1 Концепции и парадигмы современной медицинской и клинической генетики</p> <p>1.2 Классификация наследственных болезней. Этиология и патогенез.</p>	<p>Концепции и парадигмы современной медицинской и клинической генетики</p> <p>Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор наследственной и врожденной патологии.</p>	



1.3	Клинические особенности наследственной патологии.	Семиотика и синдромология наследственной патологии
1.4	Современная синдромология	Семиотика и синдромология наследственной патологии
1.5	Основы тератогенеза	Семиотика и синдромология наследственной патологии
1.6	Неменделевское наследование	Наследование врожденной и наследственной патологии
1.7	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных забол	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных забол
1.8	Морфогенетические варианты развития и их роль в диагностике наследственных заболеваний	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных забол
1.9	Особенности сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных забол
1.10	Особенности проведения физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнен	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных забол
1.11	Анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеван	Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных забол
1.12	Менделевская генетика	Менделевская генетика
1.13	Взаимодействие генов.	Взаимодействие генов.



		<p>1.14 Отклонения от менделизма, связанные с полом</p> <p>1.15 Сцепление генов. Основы генетического картирования</p> <p>1.16 Молекулярные основы наследственности</p> <p>1.17 Этиология и патогенез, патоморфология, классификация наследственной патологии</p> <p>1.18 Основы эмбриологии и тератологии</p> <p>1.19 Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития</p>	<p>Отклонения от менделизма, связанные с полом</p> <p>Сцепление генов. Основы генетического картирования</p> <p>Молекулярные основы наследственности</p> <p>Этиология и патогенез, патоморфология, классификация наследственной патологии</p> <p>Основы эмбриологии и тератологии</p> <p>Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития</p>	
2	УК-1, УК-2, ПК-5	<p>2. Методы изучения генетики человека</p> <p>2.1 Геном человека</p> <p>2.2 Молекулярно-генетическая диагностика.</p> <p>2.3 Информационные технологии в молекулярном анализе генома.</p> <p>2.4 Биохимические методы диагностики наследственных болезней</p> <p>2.5 Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики</p>	<p>Клинические аспекты изучения генома человека</p> <p>Молекулярно-генетические методы диагностики.</p> <p>Информационные технологии в молекулярном анализе генома.</p> <p>Общие принципы биохимической диагностики наследственной патологии</p> <p>Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики</p>	



		<p>наследственных болезне</p> <p>2.6 Клинико- генеалогический метод.</p> <p>2.7 Генеалогический анализ</p> <p>2.8 Цитогенетические методы диагностики</p> <p>2.9 Молекулярно- цитогенетические методы диагностики</p> <p>2.10 Составление плана лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнен</p> <p>2.11 Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) у</p> <p>2.12 Синдромологический метод</p> <p>2.13 Лабораторные методы программ массового скрининга новорожденных.</p> <p>2.14 Базы данных в сети Интернет для специалистов по лабораторной диагностике. Принципы построе</p>	<p>Клинико-генеалогический методКлинико-генеалогический методКлинико-генеалогический методКлинико-генеалогический метод</p> <p>Генеалогический анализ</p> <p>Цитогенетические и молекулярно- цитогенетические методы диагностики</p> <p>Молекулярно-цитогенетические методы диагностики</p> <p>Составление плана лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнен</p> <p>Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) у</p> <p>Синдромологический метод</p> <p>Лабораторные методы программ массового скрининга новорожденных.</p> <p>Базы данных в сети Интернет для специалистов по лабораторной диагностике. Принципы построе</p>	
3	ПК-1, УК-1, УК-2,	3. Наследственная патология и болезни с наследственным		



	ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9	предрасположением 3.1 Генетика популяций. 3.2 Моногенная патология 3.3 Хромосомная патология 3.4 Болезни с наследственным предрасположением 3.5 Фармакогенетика 3.6 Экогенетика 3.7 Экогенетические болезни и фармакогенетические реакции 3.8 Микроделеционные синдромы; заболевания, связанных с экспансией тринуклеотидных повторов, с	Генетика популяций. Моногенные заболевания. Этиология. Патогенез. Клиника. Диагностика. Лечение. Профилактика. Хромосомные болезни. Этиология. Патогенез. Клиника. Диагностика. Лечение. Профилактика. Болезни с наследственным предрасположением. Фармакогенетика Экогенетика Экогенетические болезни и фармакогенетические реакции Микроделеционные синдромы; заболевания, связанных с экспансией тринуклеотидных повторов, с	
4	УК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-1, УК-2, ПК-6, ПК-7, ПК-9	4. Профилактика и лечение наследственных заболеваний 4.1 Профилактика наследственной и врожденной патологии.	Организация медико-генетической службы в России. Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии	



4.2	Медико-генетическое консультирование.	Этапы медико-генетического консультирования
4.3	Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска	Медико-генетическое консультирование
4.4	Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства.	Оценка прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства.
4.5	Пренатальная и предимплантационная диагностика.	Показания к пренатальной и (или) предимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания
4.6	План профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний	План профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний
4.7	Общие принципы лечения наследственных болезней	Лечение (симптоматическое, патогенетическое и этиологическое) больных с наследственной и врожденной патологией с учетом диагноза, возраста и клинической картины,
4.8	Психологические аспекты профилактики наследственных болезней	Психологические аспекты профилактики наследственных болезней
4.9	Периконцепционная профилактика	Периконцепционная профилактика
4.10	Преимплантационная диагностика при ЭКО. Молекулярная и молекулярно-цитогенетическая диагно	Преимплантационная диагностика при ЭКО. Молекулярная и молекулярно-цитогенетическая диагно



	4.11 Пренатальная диагностика	Пренатальная диагностика	
	4.12 Неонатальный скрининг	Неонатальный скрининг	
	4.13 Мониторинг врожденных аномалий развития	Мониторинг врожденных аномалий развития	

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)			
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)	Семестр 1	Семестр 2	Семестр 3	Семестр 4
Контактная работа, в том числе		480	120	120	120	120
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		24	4	8	4	8
Лекции (Л)		44	12	12	12	8
Лабораторные практикумы (ЛП)						
Практические занятия (ПЗ)						
Клинико-практические занятия (КПЗ)		252	64	60	64	64
Семинары (С)		160	40	40	40	40
Работа на симуляторах (РС)						
Самостоятельная работа студента (СРС)		384	96	96	96	96
ИТОГО	24	864	216	216	216	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 1	Часы из АУП	10			54	32	4		80	180
1		Наследственность и патология	12			64	40			96	212
		ИТОГ:	12			64	40	4		96	212
	Семестр 2	Часы из АУП	10			62	40	8		96	216
1		Методы изучения генетики человека	12			60	40			96	208
		ИТОГ:	12			60	40	8		96	208



	Семестр 3	Часы из АУП	8			80	48	4		112	252
1		Наследственная патология и болезни с наследственным предрасположением	12			64	40			96	212
		ИТОГ:	12			64	40	4		96	212
	Семестр 4	Часы из АУП	4			68	40	8		96	216
1		Профилактика и лечение наследственных заболеваний	8			64	40			96	208
		ИТОГ:	8			64	40	8		96	208

Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Перечень основной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. /Медицинская генетика/ пер. с англ. А.Ш. Латыпова;; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 602 с.
2	Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
3	Под редакцией В.С. Баранова /Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины, - Спб,2009
4	Behrend C., Hagh J.K., Mehdipour P., Schwanitz G. Human Chromosome Atlas: Introduction to diagnostics of structural aberrations. Springer International Publishing, 2017. — 210 p. — ISBN 331954098X.
5	Minor J. Informed Consent in Predictive Genetic Testing: A Revised Model Springer, 2015. — 237 p.
6	Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика .Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007. — 479 с.

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Garg Uttam, Smith Laurie D. (eds.) Biomarkers in Inborn Errors of Metabolism. Elsevier, 2017. — 449 p.
2	Grech G., Grossman I. (Eds.) Preventive and Predictive Genetics: Towards Personalised Medicine. Springer, 2015. — 388 p.
3	Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е, Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник М.: Практика, 1996. — 416 с.



4	Кеннет Л.Джонс.. Наследственные синдромы по Дэвиду Смигу. Атлас-справочник.; пер. с англ. А.Г. Азова М., «Практика», 2011
5	Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ. справочное пособие для врачей. – М. – 2005.

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	БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ ПРЕДРАСПОЛОЖЕНИЕМ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
4	Молекулярная биология и генетика	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
5	КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
6	ДИЗМОРФОЛОГИЯ И ТЕРАТОЛОГИЯ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
7	Молекулярные основы наследственности	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»

Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	№ учебных аудиторий и объектов для	Адрес учебных аудиторий и объектов для проведения занятий	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий,
-------	------------------------------------	---	---



	проведения занятий		объектов физической культуры и спорта с перечнем основного оборудования
1	8	119021/119435, г. Москва, ул. Россолимо, д. 11, стр. 4	

Рабочая программа дисциплины разработана кафедрой Медицинской генетики ИКМ

