



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)
«15» июня 2023
протокол №6

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика

основная профессиональная Высшее образование - специалитет - программа специалитета

31.00.00 Клиническая медицина

31.05.03 Стоматология

Цель освоения дисциплины Медицинская генетика

Цель освоения дисциплины: участие в формировании следующих компетенций:

ОПК-1; Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности

ОПК-4; Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения

ПК-5; Способен к проведению медицинских экспертиз в отношении детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями

ОПК-9; Способен оценивать морфофункциональные состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

Требования к результатам освоения дисциплины.

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

п/№	Код компетенции	Содержание компетенции и (или ее части)	Индикаторы достижения компетенций:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	ОПК-1	Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и	Знать основы медицинской этики и деонтологии, основы законодатель	Применять этические нормы и принципы поведения медицинского	Имеет практический опыт: решения стандартных задач профессиона	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС



0000355 11700

		деонтологические принципы в профессиональной деятельности и	ьства в сфере здравоохранения, правовые аспекты врачебной деятельности и/	работника при выполнении своих профессиональных обязанностей; знание современного законодательства в сфере здравоохранения при решении задач профессиональной деятельности; применять правила и нормы взаимодействия врача с коллегами и пациентами (их законными представителями)	альной деятельности и на основе этических норм и деонтологических принципов при взаимодействии с коллегами и пациентами (их законными представителями), знаний правовых аспектов врачебной деятельности и	
2	ОПК-4	Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому	Знать основные критерии здорового образа жизни и методы его формирования; социально-гигиенические и медицинские аспекты алкоголизма, наркоманий,	Проводить санитарно-гигиеническое просвещение среди детей и взрослых (их законных представителей) и медицинских работников с целью формирования	Имеет практический опыт: пропаганды здорового образа жизни и профилактики наиболее распространенных заболеваний; проведения санитарно-просветительской работы	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС



0000355 11700

		просвещению населения	токсикоманий, основные принципы их профилактики; формы и методы санитарно-гигиенического просвещения среди пациентов (их законных представителей), медицинских работников; основные гигиенические мероприятия оздоровительного характера, способствующие укреплению здоровья и профилактике возникновения наиболее распространенных заболеваний; основы профилактики медицинской медицины; этапы планирования и внедрения коммунальных	здорового образа жизни и профилактики наиболее распространенных заболеваний; проводить санитарно-просветительскую работу среди детей и взрослых с целью формирования здорового образа жизни и профилактики наиболее распространенных заболеваний; формировать у детей и взрослых (их законных представителей) поведение, направленное на сохранение и повышение уровня соматического здоровья; формирование программ здорового образа жизни, включая программы снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств, и психотропных веществ; разработки плана профилактических мероприятий и осуществление методов	среди детей и взрослых; формирование у детей и взрослых (их законных представителей) поведения, направленного на сохранение и повышение уровня соматического здоровья; формирование программ здорового образа жизни, включая программы снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств, и психотропных веществ; разработки плана профилактических мероприятий и осуществление методов	
--	--	-----------------------	--	--	--	--



0000355 11700

			программ профилактики наиболее распространенных заболеваний	ия здорового образа жизни, в том числе программы снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств, и психотропных веществ; разрабатывать план профилактических мероприятий и осуществлять методы групповой и индивидуальной профилактики наиболее распространенных заболеваний; назначать профилактические мероприятия пациентам с учетом факторов риска для предупреждения и раннего выявления заболеваний	групповой и индивидуальной профилактики наиболее распространенных заболеваний; назначения профилактических мероприятий детям и взрослым с учетом факторов риска, онкологической и гигиенической профилактики в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; подбора и назначения лекарственных препаратов и немедикаментозных методов для профилактики наиболее распространенных	
--	--	--	---	---	--	--



0000355 11700

				й, в том числе онкологических; проводить подбор и назначение лекарственных препаратов и немедикаментозных методов для профилактики наиболее распространенных заболеваний	заболеваний	
3	ПК-5	Способен к проведению медицинских экспертиз в отношении детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями	Знать порядок выдачи листков нетрудоспособности Медицинские показания для направления на медико-социальную экспертизу Требования к оформлению медицинской документации	Уметь Определять признаки временной нетрудоспособности у взрослых со стоматологическими заболеваниями, временной нетрудоспособности по уходу за больным ребенком, страдающим стоматологическим заболеванием Оформлять медицинскую документацию для направления взрослых	Имеет практический опыт: Проведения экспертизы временной нетрудоспособности у взрослых со стоматологическими заболеваниями, временной нетрудоспособности по уходу за больным ребенком, страдающим стоматологическим заболеванием Оформлять медицинскую документацию для направления взрослых	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС



0000355 11700

				и детей со стоматологическими заболеваниями в федеральных государственных учреждениях медико-социальной экспертизы	й документац ии для проведения медико-социальной экспертизы в федеральных государственных учреждениях медико-социальной экспертизы Направлени я детей и взрослых со стоматологическими заболеваниями на медикосоци альную экспертизу Выдачи листка нетрудоспо собности, в том числе лицам, осуществля ющим уход за больным членом семьи	
4	ОПК-9	Способен оценивать морфофункциональные состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиона	Знать анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и	Оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	Имеет практический опыт: оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС



0000355 11700

		альных задач	физиологию органов и систем человека		процессов в организме человека при решении профессиональных задач	
--	--	--------------	--------------------------------------	--	---	--

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, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	1. Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней 1.1 Введение в медицинскую генетику 1.2 Семиотика и синдромология 1.3 Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Введение в медицинскую генетику Семиотика наследственных болезней (антропометрия, врожденные морфогенетические варианты, врожденные пороки развития); Клиническая диагностика наследственных болезней (синдромологический анализ) Семиотика наследственных болезней (антропометрия, врожденные морфогенетические варианты, врожденные пороки развития); Клиническая диагностика наследственных болезней (синдромологический анализ)	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС
2	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	2. Генные болезни 2.1 Геном человека.	Вклад наследственных и	Тестовые



0000355 11700

		<p>Современные методы диагностики наследственной патологии</p> <p>2.2 Этиология и патогенез моногенной патологии</p> <p>2.3 Этиология и патогенез моногенной патологии</p> <p>2.4 Клинико-генеалогический метод</p> <p>2.5 Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болез</p>	<p>врождённых болезней в структуру патологии человека.</p> <p>Вклад наследственных и врождённых болезней в структуру патологии человека.</p> <p>Вклад наследственных и врождённых болезней в структуру патологии человека.</p> <p>Этиология и патогенез генных болезней.</p> <p>Диагностика генных болезней. Клиническая картина и принципы лечения генных болезней</p>	<p>задания для подготовки к ЦТ/ИС</p> <p>Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС</p> <p>Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС</p> <p>Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС</p> <p>Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС</p>
3	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	<p>3. Хромосомные болезни</p> <p>3.1 Этиология и патогенез моногенной патологии</p> <p>3.2 Этиология, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней</p>	<p>Этиология и клиническая картина хромосомных болезней; Цитогенетические методы диагностики.</p> <p>Этиология и клиническая картина хромосомных болезней; Цитогенетические методы диагностики.</p>	<p>Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС</p> <p>Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС</p>
4	ОПК-1,	4. Болезни с		



	ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	наследственным предрасположением 4.1 Болезни с наследственным предрасположением	Наследственная предрасположенность в общей патологии человека	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС
5	ОПК-1, ОПК-4, ПК-5, ОПК-9	5. Основы профилактики наследственной и врожденной патологии 5.1 Профилактика наследственной и врожденной патологии 5.2 Профилактика наследственной и врожденной патологии	Медико-генетические основы профилактики наследственной и врожденной патологии Медико-генетические основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС

Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (Ч)
	объем в зачетных единицах (ЗЕТ)	Объем в часах (Ч)	Семестр 6
Контактная работа, в том числе		60	60
Консультации, аттестационные испытания (КАтт) (Экзамен)		4	4
Лекции (Л)		16	16
Лабораторные практикумы (ЛП)			
Практические занятия (ПЗ)		40	40
Клинико-практические занятия (КПЗ)			
Семинары (С)			
Работа на симуляторах (РС)			
Самостоятельная работа		30	30



студента (СРС)			
ИТОГО	3	90	90

Содержание дисциплины (модуля) по видам занятий

Лекционные занятия

№ раздела	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема лекции	Применение ЭО и ДОТ	Объем, час.
1	Болезни с наследственным предрасположением	Болезни с наследственным предрасположением	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
2	Генные болезни	Геном человека. Современные методы диагностики наследственной патологии		2
2	Генные болезни	Этиология и патогенез моногенной патологии	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
2	Генные болезни	Этиология и патогенез моногенной патологии		2
3	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Профилактика наследственной и врожденной патологии		2
4	Семиотика клиническая диагностика наследственных болезней	Введение в медицинскую генетику	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
4	Семиотика клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика и синдромология	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
4	Семиотика клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика и синдромология	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	2
5	Хромосомные болезни	Этиология и патогенез моногенной патологии		2

Практические занятия

№ раздела	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема	Применение ЭО и ДОТ	Объем, час.
-----------	--	------	---------------------	-------------



1	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	4
1	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	4
1	Генные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней		8
2	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Профилактика наследственной и врожденной патологии		10
3	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	8
3	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»	8
4	Хромосомные болезни	Этиология, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней		10

Самостоятельная работа студента

№ раздела	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тема занятия	Вид СРС	Объем, час.
1	Болезни с наследственным предрасположением	Болезни с наследственным предрасположением	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	6
2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
2	Генные болезни	Клинико-генеалогический метод	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	2
2	Генные болезни	Этиология, патогенез, клиническая картина, лабораторная диагностика и лечение генных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
3	Основы профилактики наследственной и врожденной патологии	Профилактика наследственной и врожденной патологии	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	8
4	Семиотика и	Семиотика и клиническая	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4



	клиническая диагностика наследственных болезней	диагностика наследственных болезней		
4	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	Семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	4
5	Хромосомные болезни	Этиология, картина, лабораторная диагностика и лечение хромосомных болезней	ПОДГОТОВКА К ЗАНЯТИЮ	6

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 и клиническая генетика для стоматологов: Учебное пособие / Под ред. О.О.Янушевича. - М.: Гэотар-Медиа, 2009. - 400 с.:ил.

Перечень дополнительной литературы

№	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Медицинская генетика. «Гэотар-Медиа», М., 2017, 4-ое изд.224 стр. Н.П. Бочков, Н. А. Жученко Т.И. Субботина и др.
2	Медицинская генетика. Учебное пособие для студентов медицинских ВУЗов по специальности «Стоматология». Акуленко Л.В., Богомазов Е.А.,Захарова О. М. ГЭОТАР- Медиа, 2015 -128 с.
3	Сборник ситуационных задач по медицинской генетике: Учебное пособие для студентов. – М.:, 2008. – 94 с.
4	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.
5	Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины. / под ред. В.С. Баранова. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. – 528 с.

Перечень электронных образовательных ресурсов

№	Наименование ЭОР	Ссылка
1	Молекулярная генетика в онкологии	Размещено в Информационной



0 000355 11700

		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-



0 000355 11700

		Обучающийся»
10	Введение в NGS	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
11	ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА. СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
12	ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
13	"Основы профилактики наследственной и врожденной патологии"	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
14	Полезные сайты о генетике	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
15	ЭТИОЛОГИЯ, ПАТОГЕНЕЗ И ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
16	Тестовые задания для подготовки к ЦТ/ИС	Размещено в Информационной системе «Университет-Обучающийся»
17	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
Разработчики:

Принята на заседании кафедры Медицинской генетики ИКМ

от , протокол №

Заведующий кафедрой

Медицинской генетики ИКМ

_____ (подпись)

_____ (фамилия, инициалы)

Одобрена Центральным методическим советом

от , протокол №

Председатель ЦМС

_____ (подпись)

_____ (фамилия, инициалы)

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 00D9618CDA5DBFCD8082289DA9541BF88C
Владелец: Глыбочко Петр Витальевич
Действителен: с 13.09.2022 до 07.12.2023