

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Приволжский исследовательский медицинский университет"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной и  
воспитательной работе  
Е.С. Богомолова  
« 2 » 03 2023г.

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: Медицинская генетика

Специальность: 31.08.49 Терапия  
(код, наименование)

Квалификация: врач-терапевт

Кафедра: госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

Трудоемкость дисциплины: 36 А.Ч.

Нижний Новгород  
2023

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.49 Терапия (уровень подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре), утвержденным приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «09» января 2023 г. № 15.

**Разработчики рабочей программы:**

Халецкая Ольга Владимировна, д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии

Туш Елена Валерьевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры госпитальной педиатрии (протокол № 2, дата 01 марта 2023 года)

Зав. кафедрой госпитальной педиатрии, д.м.н., профессор

О.В. Халецкая

« 01 » марта 2023 г.

СОГЛАСОВАНО  
Начальник УМУ

  
(подпись)

О.М. Московцева

« 2 » 03 2023 г.

**1. Цель и задачи освоения дисциплины** Медицинская генетика (далее – дисциплина):

1.1. Цель освоения дисциплины: участие в формировании соответствующих компетенций по вопросам медицинской генетики в профессиональной деятельности врача-терапевта.

1.2. Задачи дисциплины:

1. Изучение основных методов молекулярно-генетического анализа и их применение в клинической практике.

2. Изучение вопросов диагностики наследственных болезней, дифференциально-диагностических алгоритмов при наследственных заболеваниях.

3. Изучение болезней с наследственным предрасположением, генетики врожденных пороков.

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины

В результате изучения дисциплины обучающийся должен:

**Знать:**

- основные методы молекулярно-генетического анализа, возможности и особенности применения молекулярно-генетических методов в диагностике болезней;

- клиническую картину болезней и состояний, требующих направления пациентов на лабораторное и инструментальное обследование для диагностики наследственного заболевания с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков и стандартов оказания медицинской помощи;

- основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний.

**Уметь:**

- анализировать полученную информацию, принимать самостоятельное решение;

- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями и их родственниками;

- собрать информацию о молекулярно-генетических основах заболевания, возможностях применения молекулярно-генетических методов для диагностики и лечения заболевания;

- осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий;

- разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и(или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.

**Владеть:**

- навыками анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области медицинской генетики;

- навыками интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику;



				<p>очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий. ИД-3.ОПК-4.3. Владеть навыками интерпретации результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику; навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов; определения очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий при подозрении на наследственное заболевание.</p>
2.	ОПК-5	-	<p>Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность.</p>	<p>ИД-1.ОПК-5.1. Знать основные подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний. ИД-2.ОПК-5.2. Уметь разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения,</p>

				<p>группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний.</p> <p>ИД-2.пк-2.2. Уметь составлять и обосновывать план лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения.</p> <p>ИД-3.пк-2.3. Владеть навыками разработки плана лечения пациентов с наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; назначать лекарственные препараты, немедикаментозную терапию, лечебное питание с учетом клинической картины заболевания.</p>
--	--	--	--	---

**4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении**

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1,	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа	Персонализированная медицина. Концепция медицины будущего - 4П. Биомаркерные тесты как одна из основ

ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ	1	36	36	-
--------------------	---	----	----	---

## 6. Содержание дисциплины

### 6.1. Разделы дисциплины и виды учебной работы:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)					
		Л	ЛП	ПЗ	С	СРО	всего
1.	Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.	2	-	4	-	3	9
2	Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.	-	-	7	3	3	13
3.	Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических рисков.	2	-	4	5	3	14
	<b>ИТОГО</b>	<b>4</b>	<b>-</b>	<b>15</b>	<b>8</b>	<b>9</b>	<b>36</b>

- Л – лекции; ЛП – лабораторный практикум; ПЗ – практические занятия; С – семинары; СРО – самостоятельная работа обучающегося.

### 6.2. Тематический план видов учебной работы:

#### 6.2.1 Тематический план лекций:

№ п/п	Наименование тем лекций	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1.	Предиктивная медицина – проблемы и перспективы	2	-
2.	Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением	2	-
	<b>ИТОГО (всего - 4 АЧ)</b>		

6.2.2. Тематический план лабораторных практикумов - не предусмотрен учебным планом.

#### 6.2.3. Тематический план практических занятий:

№ п/п	Наименование тем практических занятий	Объем в АЧ	
		1 год	2 год
1.	Современные молекулярно-генетические методы исследований (фрагментарный анализ, биочипы, ПЦР,	2	-



1.	1	Текущий контроль	Контроль освоения раздела (темы)	<p>Раздел 1. Молекулярная генетика - основа персонализированной медицины. Генетический паспорт. Геномика и геномные технологии. Возможности и перспективы применения молекулярно-генетических технологий в медицине.</p>	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
						Собеседование	1		3
				<p>Раздел 2. Диагностика наследственных болезней. Анализ и клиническая интерпретация геномных данных в диагностике наследственных болезней.</p>	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
				Собеседование	1	3			
				Ситуационные задачи	1		5		
				<p>Раздел 3. Мультифакториальное наследование и болезни с наследственным предрасположением. Персонализированный расчет генетических</p>	ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2	Тестовые задания	15	Компьютерное тестирование (вариант формируется методом случайной выборки)	
						Собеседование	1		

	224 с. - URL: <a href="http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html">http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html</a>		
2.	Наследственные болезни: национальное руководство / гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР. – Медиа, 2013. – 936 с. - ISBN 9785970424698		1
3.	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста: монография – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html</a>	Электронный ресурс	
4.	Хайтов Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека: / Р. М. Хайтов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8.- URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html</a>		1
5.	Иммунология. Практикум: клеточные, молекулярные и генетические методы исследования: учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ, рек. ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И.М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования / под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. - М. : Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с. Ковальчук, Л. В. Иммунология : практикум : учебное пособие / под ред. Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 176 с. - ISBN 978-5-9704-3506-9. - URL : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435069.html</a>	Электронный ресурс	
6.	ПЦР в реальном времени : научное издание / Д. В. Ребриков [и др.] ; под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. - 4-е изд. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2021. - 232 с.		1
7.	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство / Л.В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л. В. Акуленко Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html</a>	Электронный ресурс	

## 8.3. Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров
---	---	------------------------



			ПИМУ)	
3.	Электронная библиотечная система «BookUp»: <a href="https://www.books-up.ru">https://www.books-up.ru</a>	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий. Коллекция подписных изданий формируется точно. В рамках проекта «Большая медицинская библиотека» доступны издания вузов-участников проекта	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ); с компьютеров университета. Для чтения доступны издания из раздела «Мои книги».	Не ограничено  Срок действия: до 01.06.2023
4.	Образовательная платформа «Юрайт»: <a href="https://urait.ru/">https://urait.ru/</a>	Коллекция изданий по психологии, этике, конфликтологии	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено  Срок действия: до 11.02.2023
5.	Электронная библиотечная система «ЛАНЬ» (договор на бесплатной основе): <a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a>	Коллекция изданий из фондов библиотек-участников Консорциума сетевых электронных библиотек (более 360 вузов)	С любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (на платформе Электронной библиотеки ПИМУ)	Не ограничено  Срок действия: не ограничен
6.	Электронные периодические издания в составе базы данных «Научная электронная библиотека eLIBRARY»: <a href="https://elibrary.ru">https://elibrary.ru</a>	Электронные медицинские журналы	С компьютеров университета ; с любого компьютера и мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (после регистрации с компьютеров ПИМУ)	Не ограничено  Срок действия: до 31.12.2023
7.	Электронные перио-	Электронные	С компьютеров	Не

	медицинского кластера Приволжского федерального округа – «Средневолжский» (договор на бесплатной основе)	медицинского кластера ПФО «Средневолжский	любого компьютера и мобильного устройства	действия: не ограничен
13.	Электронная справочно-правовая система «Консультант Плюс» (договор на бесплатной основе): <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>	Нормативные документы, регламентирующие деятельность медицинских и фармацевтических учреждений	С компьютеров научной библиотеки	Не ограничено  Срок действия: не ограничен
14.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) (договор на бесплатной основе): <a href="http://нэб.рф">http://нэб.рф</a>	Электронные копии изданий (в т.ч. научных и учебных) по широкому спектру знаний	Научные и учебные произведения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским правом, – с компьютеров научной библиотеки.	Не ограничено  Срок действия не ограничен (договор пролонгируется каждые 5 (пять) лет).
15.	Электронные коллекции издательства Springer Nature (в рамках Национальной подписки): <a href="https://rd.springer.com/">https://rd.springer.com/</a>	Полнотекстовые научные издания (журналы, книги, статьи, научные протоколы, материалы конференций и др.) по естественно-научным, медицинским и гуманитарным наукам	С компьютеров университета, с любого компьютера по индивидуальному логину и паролю (требуется персональная регистрация из сети университета с использованием корпоративной почты)	Не ограничено  Срок действия: не ограничен
16.	База данных периодических	Периодические издания издательства Wiley по	С компьютеров университета, с	Не ограни



21.	Коллекция BMJ Knowledge Resources от издательства BMJ Publishing (в рамках Национальной подписки): <a href="http://journals.bmj.com">journals.bmj.com</a>	Периодические издания издательства BMJ Publishing по медицинским наукам. BMJ Case Reports - база данных, содержащая отчеты о клинических случаях, истории болезней и информацию о распространенных и редких заболеваниях	С компьютеров университета, с любого компьютера по логину и паролю (предоставляется библиотекой по запросу)	Не ограничено  Срок действия: до 31.01.2023
22.	База данных периодических изданий издательства Begell House (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.dl.begellhouse.com/collections/341eac9a770b2cc3.html">www.dl.begellhouse.com/collections/341eac9a770b2cc3.html</a>	Периодические издания издательства Begell House по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничено  Срок действия: до 31.01.2023
23.	База данных периодических изданий от Американской Урологической Ассоциации (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.auajournals.org">www.auajournals.org</a>	Периодические издания от Американской Урологической Ассоциации (American Urological Association). В коллекцию входят журналы: Journal of Urology и Urology Practice.	С компьютеров университета	Не ограничено  Срок действия: до 31.01.2023
24.	База данных периодических изданий от Американской кардиологической ассоциации (в рамках Национальной подписки): <a href="http://www.ahajournals.org">www.ahajournals.org</a>	Периодические издания от Американской кардиологической ассоциации (American Heart Association).	С компьютеров университета	Не ограничено  Срок действия: до 31.01.2023
25.	Электронная коллекция «Royal Society of Medicine Collection» издательства SAGE Publishing (в рамках Национальной подписки): <a href="http://journals.sagepub.com">journals.sagepub.com</a>	Периодические издания издательства SAGE Publishing по медицинским наукам	С компьютеров университета	Не ограничено  Срок действия: до 31.01.2023
26.	Электронная коллекция «eBook Collections» издательства SAGE Publishing (в рамках	Полнотекстовые электронные книги от издательства SAGE Publishing по естественно-научным, медицинским и	С компьютеров университета	Не ограничено  Срок



3.	Directory of open access books (DOAB): <a href="http://www.doabooks.org">http://www.doabooks.org</a>	Директория открытого доступа к полнотекстовой коллекции научных книг	С любого компьютера и мобильного устройства.	Не ограничен
----	---	--	--	--------------

### 9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

9.1. Перечень помещений, необходимых для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

1. Учебные комнаты, оборудованные компьютерами с выходом в сеть Интернет, учебных таблиц, лабораторного оборудования и техники.

2. Лекционный зал.

9.2. Перечень оборудования, необходимого для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

1. *Техническое оборудование:* мультимедийные комплексы (ПК или ноутбук, проектор, экран, презентеры), интерактивная доска.

2. Наборы слайдов, таблиц, схем, мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины, архивные и учебные истории болезни.

- компьютерные презентации по всем темам лекционного и практического курсов,

- учебные видеофильмы по разделам: молекулярная биология, методы ДНК-диагностики

9.3. Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства.

№ п.п.	Программное обеспечение	Кол-во лицензий	Тип программного обеспечения	Производитель	Номер в едином реестре российского ПО	№ и дата договора
1	Программный комплекс CommuniGate Pro Ver. 6.3	11200	Платформа коммуникаций (электронная почта, файловый обмен)	АО«СТАЛ КЕРСОФТ»	7112	22с-1805 от 23.08.2022
2	Samoware Desktop client	300	Почтовый клиент	АО«СТАЛ КЕРСОФТ»	6296	22С-3603 от 24.11.2022
3	WEBINAR (ВЕБИНАР)		Платформа для онлайн мероприятий	ООО "ВЕБИНАР ТЕХНОЛОГИИ"	3316	17-3К от 28.04.2022
4	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александрович	1960	2471/05-18 от 28.05.2018
5	МойОфис Стандартный. Лицензия Корпоративная на	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНОЛО	283	без ограничения с правом на получении

	уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)			Х-АСТРА"		31.10.2022
13	Astra Linux Special Edition уровень защищенности Усиленный («Воронеж»)	4	Операционная система	ООО "РУСБИТЕ Х-АСТРА"	369	22С-3243 от 31.10.2022
14	AliveColors Business (лицензия для образовательных учреждений) 10-14 пользователей	10	Графический редактор	ООО «АКВИС Лаб»	4285	23С-269 от 16.02.2023
15	Master Pdf Editor для образовательных учреждений	10	Редактор PDF файлов	ООО «Коде Индастри»	10893	23С-269 от 16.02.2023
16	СПС КонсультантПлюс	50	Справочная система	ЗАО "КОНСУЛЬТАНТ ПЛЮС"	212	03-ЗК от 09.02.2023
17	Jalinga Studio	2		ООО "ЛАБОРАТОРИЯ ЦИФРА"	4577	214 от 08.12.2021, 23с-71 от 14.02.2023
18	«КриптоПро CSP» версии 5.0, 4332; «КриптоПро CSP» версии 5.0, 8835	306	Средства криптографической защиты информации и электронной подписи	ООО "КРИПТОПРО"	4332	12-305 от 28.12.21
19	Яндекс.Браузер		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
 высшего образования  
 «Приволжский исследовательский медицинский университет»  
 Министерства здравоохранения Российской Федерации  
 (ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России)

Кафедра

Госпитальной педиатрии

**ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ**

рабочая программа по дисциплине  
 «Медицинская генетика»

Специальность: 31.08.49 Терапия

Форма обучения: очная

№ пп	№ и наименование раздела программы	Содержание внесенных изменений	Дата вступления изменений в силу	Подпись исполнителя
1				

Утверждено на заседании кафедры

Протокол № \_\_\_\_\_ от « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

Зав. кафедрой

\_\_\_\_\_  
 ,уч.ст, уч.звание

\_\_\_\_\_  
 подпись

\_\_\_\_\_  
 расшифровка