



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол №10 от 20.05.2025 г.

Рабочая программа дисциплины	Генетика
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия
Квалификация	Врач - педиатр
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ФИО	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Якубовский Г.И.	канд. мед. наук	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент кафедры
Шумская Е.И.		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	старший преподаватель кафедры

Рецензент (ы):

ФИО	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Баковецкая О.В.	д-р биол. наук, проф.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой биологии
Короткова Н.В.	канд. мед. наук, доц.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент кафедры биологической химии

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия
Протокол № 9 от 17.04. 2025 г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 5 от 24.04. 2025г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины «Генетика» разработана в соответствии с:

ФГОС ВО	Приказ Минобрнауки России от 12.08.2020 № 965 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия"
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 6 апреля 2021 г. № 245 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры"

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Формируемые компетенции	Планируемые результаты обучения	
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ОПК-5.1. Определяет морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы организма человека в профессиональной деятельности ОПК-5.2. Владеет алгоритмом клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач	Знать: клинические проявления наследственных заболеваний, клинические проявления патологических изменений в различных органах и системах организма; стадии заболеваний. Уметь: определять физиологическое и патологическое состояние тканей, органов, организма. Владеть: алгоритмом клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при диагностике наследственной патологии, навыками анализа данных о формах организации наследственной информации, методами и алгоритмом поиска информации о наследственной патологии.
ПК-1 Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза	ПК-1.1. Получает данные о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком, собирает анамнез жизни ребенка ПК-1.2. Получает информацию о перенесенных болезнях, хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте), профилактических прививках ПК-1.3. Собирает анамнез заболевания ПК-1.4. Оценивает состояние и самочувствие ребенка ПК-1.5. Направляет детей на лабораторное и инструментальное обследования, на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирует родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию ПК-1.6. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с	Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Уметь: проводить опрос и вести учет детей с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней. Владеть: навыками осмотра больных детей и их родственников с целью выявления врожденной и

	действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи ПК-1.7. Оценивает клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной и неотложной, паллиативной помощи детям ПК-1.8. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и устанавливает диагноз в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии клинко-генеалогическим методом, интерпретацией результатов пренатального и неонатального скрининга.
--	---	--

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетика» относится к Базовой части Блока Б1.О.53 ОПОП специалитета.

1. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формирующиеся предшествующими дисциплинами:

Общая химия с курсом биоорганической и органической химии.

Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на клеточном и молекулярном уровне.

Умения: уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

Биохимия.

Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращений, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ, строение нуклеиновых кислот, основные этапы синтеза белка в клетке.

Умения: уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

Биология.

Знания: законы генетики и их значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии, как основы понимания этиологии и патогенеза наследственных заболеваний.

Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний.

Гистология, эмбриология, цитология.

Знания: гаметогенез, оплодотворение, строение клетки; сперматогенез, овогенез и их стадии; критические периоды для формирования организма и систем в период эмбриогенеза.

Умения: уметь определять и прогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

2. Знания и умения, приобретенные на дисциплине " Генетика " необходимы для изучения последующих дисциплин: акушерство и гинекология, факультетская педиатрия, детская хирургия, детская онкология; онкология, лучевая терапия; детская эндокринология, клиническая фармакология, неонатология.

3. Объем дисциплины и виды учебной работы

Трудоемкость дисциплины: в з.е. 2 / 72 часа

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
		7
Контактная работа	28	28
В том числе:		
Лекции	4	4
Лабораторные работы (ЛР)		
Практические занятия (ПЗ)	24	24
Семинары (С)		
Самостоятельная работа (всего)	44	44
В том числе:		
Проработка материала лекций, подготовка к занятиям	32	32
Самостоятельное изучение тем	4	4
Реферат	2	2
Подготовка к зачету	6	6
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	зачет	зачет
Общая трудоемкость	час.	72
	з.е.	2

4. Содержание дисциплины

4.1 Контактная работа

Лекции

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
Семестр 7			
3	1	Медико-генетическое консультирование. Принципы профилактики наследственных болезней.	2
3	2	Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Основы фармакогенетики.	2

Семинары, практические работы

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
Семестр 7				
1	1	Молекулярные основы наследственности. Классификация мутаций, их клиническое значение. Методы диагностики наследственных болезней.	3	С, П
1	2	Классификация наследственных болезней. Хромосомы человека. Методы цитогенетической диагностики. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	3	С, П

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол- во часов	Формы текущего контроля
	3	Болезни с наследственной предрасположенностью. Основы онкогенетики. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика».	3	КР С, ЗС, П
2	4	Правила наследования Менделя. Клинико-генеалогический метод диагностики. Моногенные заболевания аутосомно-рецессивным с типом наследования.	3	С, П
	5	Аутосомно-доминантный тип наследования. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Моногенные заболевания с А-Д типом наследования Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования	3	С, П, ЗС
	6	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Митохондриальные болезни. Эпигенетика. Болезни геномного импринтинга. Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»	3	КР С, ЗС, П
3	7	Неонатальный скрининг. Пренатальный скрининг. Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия.	3	С, ЗС, П
	8	Основы популяционной генетики. Зачет	3	С, ЗС, П

* Т – тестирование, ЗС – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, С – собеседование по контрольным вопросам, П-подготовка и защита презентации.

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

5.1 Самостоятельная работа обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела/темы учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов	Вид контроля*
1	2	3	4	5	6
1	7	Молекулярные основы наследственности. Классификация мутаций, их клиническое значение. Методы диагностики наследственных болезней.	Подготовка к занятию.	4	С, П
2	7	Хромосомы человека. Методы	Подготовка к	4	С, П

		цитогенетической диагностики. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	занятию.		
3	7	Болезни с наследственной предрасположенностью. Основы онкогенетики. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика».	Подготовка к занятию.	6	КР С, ЗС, П
4	7	Правила наследования Менделя. Клинико-генеалогический метод диагностики. Моногенные заболевания аутосомно-рецессивным с типом наследования.	Подготовка к занятию. Самостоятельное изучение тем	5	С, П
5	7	Аутосомно-доминантный тип наследования. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Моногенные заболевания с А-Д типом наследования Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования	Подготовка к занятию. Самостоятельное изучение тем	5	С, П, ЗС
6	7	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Митохондриальные болезни. Эпигенетика. Болезни геномного импринтинга. Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»	Подготовка к занятию. Самостоятельное изучение тем	6	КР С, ЗС, П
7	7	Неонатальный скрининг. Пренатальный скрининг. Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия.	Проработка материала лекций, подготовка к занятиям Реферат	6	С, ЗС, П
8	7	Основы популяционной генетики. Зачет	Подготовка к занятию. Подготовка к зачету	8	С, ЗС, П
Итого часов				44	

* Т – тестирование, – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, С – собеседование по контрольным вопросам, П-подготовка и защита презентации.

6. Обеспечение достижения запланированных результатов обучения

6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

№ п/п	Контролируемые разделы дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой (компетенции (или её части))	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Методы медицинской генетики. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика.	ОПК-5.1, ОПК-5.2, ОПК-5.3	С, П
2.	Раздел 2. Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней	ОПК-5.1, ОПК-5.2, ОПК-5.3, ПК-1.1, ПК-1.2, ПК-1.3, ПК-1.4, ПК-1.5, ПК-1.6, ПК-1.7, ПК-1.8,	С, ЗС,П, КР
3.	Раздел 3. Профилактика и лечение наследственной патологии	ОПК-5.1, ОПК-5.3, ПК-1.6,	С, ЗС,П, КР
4.	Раздел 4. Основы популяционной генетики. Экологическая генетика.	ПК-1.1, ПК-1.3	С, ЗС,П, КР

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение реализации программы дисциплины (модуля).

7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

7.1.1. Основная учебная литература:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст]: учеб.: [с прил. на компакт-диске]/ под ред. Н.П. Бочкова.-4-е изд., доп. и перераб.- М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа". 2015.- 582 с. + 1 электрон. опт. диск CD-R..

2. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник/Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.М. Смирнихина: под. ред. Н.П. Бочкова.- 4-е изд., доп. и перераб.-М.:ГЭОТАР-Медиа,2015."-
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>

3. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт] - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

7.1.2. Дополнительная учебная литература:

1. Акуленко Л.В. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб.пособие / Л. В. Акуленко. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст (визуальный) : электронный.

2. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html>

3. Основы фармакогенетики : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова. — Уфа : БГМУ, 2020. — 116 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/155778>

7.2 Перечень электронных образовательных ресурсов

<u>Электронные образовательные ресурсы</u>	Доступ к ресурсу
ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, https://www.studentlibrary.ru	Доступ неограничен (после авторизации)
ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, https://urait.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета, https://lib.rzgmu.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
Справочно-информационная система «MedBaseGeotar»– ресурс предоставляет достоверную профессиональную информацию для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования, , https://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x	Доступ с ПК Центра развития образования
ЭБС «Лань» в ресурсе представлены учебники, пособия, монографии, научные журналы и другой электронный контент, https://e.lanbook.com	Доступ неограничен (после авторизации)
<u>«Большая медицинская библиотека» (БМБ)</u> В рамках проекта сформировано единое электронное образовательное пространство медицинских вузов России и стран СНГ. Участникам проекта предоставляется безвозмездный доступ к ресурсам БМБ: учебникам и пособиям, интерактивным тестам и медиаконтенту. Сервис «Электронные полки дисциплин» Издания РязГМУ и других участников проекта можно найти на <u>«Электронных полках учебных дисциплин»</u>-сервисе удобного доступа к рекомендованной преподавателем литературе. Часть изданий, размещенных в «Большой медицинской библиотеке», содержит тестовые задания для самопроверки - <u>Книги, содержащие тесты</u>. Учебно-методическая литература коллекции БМБ на английском, немецком и французском языках для иностранных студентов размещена в составе <u>«Иностранной коллекции»</u>. https://amedlib.ru/bolshaya-mediczinskaya-biblioteka-2/	Доступ неограничен (после авторизации)
<u>Коллекция медицинских учебников на французском языке ElsevierMasson</u>. Электронные книги для корпоративных, медицинских, академических и профессиональных библиотек по всему миру. https://123library.org/user/my-library/books	Доступ неограничен (после авторизации)
<u>Национальная электронная библиотека (НЭБ)</u> Это государственная информационная система, которая объединяет оцифрованные фонды российских библиотек. https://rusneb.ru/	Открытый доступ

Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система, http://www.consultant.ru/	Доступ с ПК Центра развития образования
Официальный интернет-портал правовой информации http://www.pravo.gov.ru/	Открытый доступ
Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность, https://femb.ru/	Открытый доступ
MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, http://www.medlinks.ru/	Открытый доступ
Медико-биологический информационный портал, http://www.medline.ru/	Открытый доступ
DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, https://doctorspb.ru/	Открытый доступ
Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания, http://crm.ics.org.ru/	Открытый доступ
Портал научных журналов на платформе ЭКО-ВЕКТОР – доступ к электронной базе данных российских научных рецензируемых журналов организован в многопользовательском режиме, без ограничения числа одновременных подключений к ресурсу и предоставляет возможность частичного копирования данных и распечатки https://journals.eco- vector.com/index/search/category/784	Открытый доступ
БД EastView Электронная база данных периодических изданий «EastView» в рамках определенной коллекции. Полные тексты статей из журналов представлены в форматах html, pdf. https://eivis.ru/basic/details	Открытый доступ
Вестник современной клинической медицины Журнал «Вестник Современной Клинической Медицины», в котором содержатся статьи медицинской направленности: оригинальные исследования, обмен опытом, обзоры, организация здравоохранения. http://vskmjournal.org/ru/vypuski-zhurnala.html	Открытый доступ
Библиотека журналов по кардиологии и сердечно-сосудистой медицине включает архивы шести крупнейших журналов по кардиологии: артериальная гипертензия, кардиология, кардиоваскулярная терапия и профилактика, комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний,	Открытый доступ

рациональная Фармакотерапия в Кардиологии, Российский кардиологический журнал. https://www.cardiojournal.online/	
--	--

8. Материально-техническое обеспечение:

№ п\п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
1.	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (г. Рязань, ул. Интернациональная 1И, цокольный этаж ОКПЦ)	Специализированная мебель, мультимедийный комплекс: ноутбук, проектор, экран, комплект электронных презентаций. Меловая настенная доска
2.	Учебная аудитория № 4 для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, самостоятельной работы. (г. Рязань, ул. Интернациональная 1И, цокольный этаж ОКПЦ)	Специализированная мебель, презентационная техника (компьютер, экран в виде моноблока). Набор электронных презентаций, схем, таблиц и видеоматериалов. Доска настенная магнитно-маркерная. Образцы бланков для проведения неонатального скрининга. Подборка результатов раннего пренатального скрининга.
3.	Кафедра биологической химии. Каб. № 415, 4 этаж Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г.Рязань, ул. Высоковольтная, д.9,)	25 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
4.	Библиоцентр. каб. 309. 3 этаж Помещение для самостоятельной работы обучающихся. (г. Рязань, ул. Шевченко, д. 34, к.2)	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
5.	Кафедра патофизиологии. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Полонского, д. 13, 2 этаж)	10 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
6.	Кафедра общей химии. каб. 12., 2 этаж. Помещение для самостоятельной работы обучающихся г. Рязань, ул. Маяковского 105	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы.

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

Рабочая программа дисциплины	«Генетика»
Кафедра - разработчик рабочей программы	Кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Уровень высшего образования	Специалитет
Специальность/ Направление подготовки	31.05.02 Педиатрия
Квалификация (специальность)	Врач-педиатр
Форма обучения	Очная
Место дисциплины в структуре образовательной программы	Дисциплина «Генетика» относится к Базовой части Блока 1 ОПОП специалитета
Краткое содержание дисциплины (модулей) (через основные дидактические единицы)	Раздел 1. Тема 1.1 Молекулярные основы наследственности. Классификация мутаций, их клиническое значение. Методы диагностики наследственных болезней. Тема 1.2. Классификация наследственных болезней. Хромосомы человека. Методы цитогенетической диагностики. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития. Тема 1.3. Болезни с наследственной предрасположенностью. Основы онкогенетики. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика». Раздел 2. Тема 2.1. Правила наследования Менделя. Клинико-генеалогический метод диагностики. Моногенные заболевания аутосомно-рецессивным с типом наследования. Тема 2.2. Аутосомно-доминантный тип наследования. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Моногенные заболевания с А-Д типом наследования. Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования Тема 2.3. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Митохондриальные болезни. Эпигенетика. Болезни геномного импринтинга. Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней». Раздел 3. Тема 3.1. Неонатальный скрининг. Пренатальный скрининг. Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Тема 3.2. Основы популяционной генетики.
Коды формируемых компетенций	ОПК-5, ПК-1
Объем, часы/з.е.	72/2 з.е.
Вид промежуточной аттестации	Зачет