

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Калинин Р.Е.
Должность: Ректор
Дата подписания: 07.08.2026 11:19:39
Уникальный программный ключ:
40e1d729392b27c8c3c5e4145020da90ba799b43



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

УТВЕРЖДЕНА

учёным советом

ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
(протокол от 21.04.2026 N 9)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика

**ОСНОВНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ – ПРОГРАММА СПЕЦИАЛИТЕТА**

по специальности 31.05.02 Педиатрия
направленность (профиль): Педиатрия

Квалификация выпускника

Врач – педиатр

Форма обучения

очная

Разработчики: кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность в Университете
Якубовский Григорий Иосифович	к.м.н., доцент	Доцент кафедры
Шумская Евгения Игоревна		Старший преподаватель кафедры

Рецензенты:

Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность, организация
Баковецкая Ольга Викторовна	д.б.н., профессор	Заведующий кафедрой биологии ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
Короткова Наталья Васильевна	д.м.н., доцент	Доцент кафедры биологической химии ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия
(протокол от 16.04.2026 N 9)

Одобрено учебно-методическим советом.
(протокол от 20.04.2026 N 5)

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	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 наследственной патологии,

	лабораторному и инструментальному обследованию ПК-1.6. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с 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	установления клинических особенностей наследственной патологии клинико-генеалогическим методом, интерпретацией результатов пренатального и неонатального скрининга.
--	---	--

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы (далее - ОП)

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

3. Объем дисциплины и виды учебной работы

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

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
		7
Контактная работа	16	16
В том числе:		
Лекции		
Лабораторные работы (ЛР)		
Практические занятия (ПЗ)	16	16
Семинары (С)		
Самостоятельная работа (всего)	56	56
В том числе:		
Проработка материала лекций, подготовка к занятиям	24	24
Самостоятельное изучение тем	24	24
Реферат	4	4
Подготовка к зачету	4	4
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	зачет	зачет
Общая трудоемкость	час.	72
	з.е.	2

4. Содержание дисциплины

4.1 Контактная работа

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 молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней.	4	С, Т
2	2	Классификация наследственных болезней. Правила наследования Менделя, типы наследования. Клинико-генеалогический метод диагностики. Моногенные заболевания. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Митохондриальные болезни. Болезни геномного импринтинга.	4	КР С, ЗС, П
3	3	Хромосомы человека. Методы цитогенетической диагностики. Хромосомные болезни. Профилактика НБ: Неонатальный скрининг. Пренатальный скрининг.	4	КР, С, ЗС
4	4	Основы онкогенетики. Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Зачет	4	КР С, ЗС

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 молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней.	Подготовка к занятию Самостоятельное изучение тем	12	С, Т
2.	7	Классификация наследственных болезней. Правила наследования Менделя, типы наследования. Клинико-генеалогический метод диагностики. Моногенные заболевания. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Митохондриальные болезни. Болезни геномного импринтинга.	Подготовка к занятию Самостоятельное изучение тем Реферат	16	КР, С, ЗС, П
3.	7	Хромосомы человека. Методы цитогенетической диагностики. Хромосомные болезни. Профилактика НБ: Неонатальный	Подготовка к занятию Самостоятельное изучение тем	12	КР, С, ЗС

		скрининг. Пренатальный скрининг.			
4.	7	Основы онкогенетики. Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Зачет	Подготовка к занятию, Самостоятельное изучение тем Подготовка к зачету	16	КР, С, ЗС
ИТОГО часов в семестре				56	

* Т – тестирование, ЗС – 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 с индикаторами достижения	Наименование оценочного средства
1.	Молекулярные основы наследственности. Классификация мутаций, их клиническое значение. Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней.	ОПК-5.1, ОПК-5.2, ОПК-5.3	С, Т
2.	Классификация наследственных болезней. Этиология, патогенез и клинические проявления моногенных 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	КР, С, ЗС, П
3.	Хромосомы человека. Методы цитогенетической диагностики. Этиология, патогенез и клинические проявления хромосомных наследственных болезней Профилактика 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	КР, С, ЗС
4.	Основы онкогенетики. Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия.	ПК-1.1, ПК-1.3	КР, С, ЗС

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

Электронные образовательные ресурсы	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)
«Большая медицинская библиотека» (БМБ) 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 «Электронных полках учебных дисциплин» - сервисе удобного доступа к рекомендованной преподавателем литературе.	Доступ неограничен (после авторизации)

Часть изданий, размещенных в «Большой медицинской библиотеке», содержит тестовые задания для самопроверки - Книги, содержащие тесты . Учебно-методическая литература коллекции БМБ на английском, немецком и французском языках для иностранных студентов размещена в составе «Иностранной коллекции». https://amedlib.ru/bolshaya-mediczinskaya-biblioteka-2/	
Коллекция медицинских учебников на французском языке ElsevierMasson. Электронные книги для корпоративных, медицинских, академических и профессиональных библиотек по всему миру. https://123library.org/user/my-library/books	Доступ неограничен (после авторизации)
Национальная электронная библиотека (НЭБ) 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
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
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,	Открытый доступ

8. Материально-техническое обеспечение:

Для реализации рабочей программы дисциплины предусмотрены учебные аудитории для проведения занятий всех видов, предусмотренных учебным планом. Аудитории используются для проведения групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.

Учебные аудитории оснащены учебной мебелью, рабочим местом преподавателя, учебной доской, учебно-наглядными пособиями, в том числе стендами и плакатами, мультимедийным (демонстрационным) оборудованием, а также компьютерной техникой с необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства. При необходимости используются лабораторное оборудование, приборы, инструменты, модели, муляжи, препараты, коллекции, расходные материалы и иные средства обучения, соответствующие содержанию дисциплины и формируемым компетенциям.

Помещения для организации самостоятельной и воспитательной работы обучающихся оснащены мебелью, компьютерной техникой с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.