

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ястребов Олег Александрович
Должность: Ректор
Дата подписания: 04.06.2026 18:36:46
Уникальный программный ключ:
ca953a0120d891083f939673078ef1a989dae18a

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Российский университет дружбы народов имени Патриса Лумумбы»**

Медицинский институт

(наименование основного учебного подразделения (ОУП) – разработчика ОП ВО)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

(наименование дисциплины/модуля)

Рекомендована МССН для направления подготовки/специальности:

31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА

(код и наименование направления подготовки/специальности)

Освоение дисциплины ведется в рамках реализации основной профессиональной образовательной программы высшего образования (ОП ВО):

ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА

(наименование (профиль/специализация) ОП ВО)

2026 г.

1. ЦЕЛЬ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина «Наследственные заболевания» входит в программу ординатуры «Лабораторная генетика» по направлению 31.08.06 «Лабораторная генетика» и изучается в 3 семестре 2 курса. Дисциплину реализует Кафедра госпитальной терапии с курсами эндокринологии, гематологии и клинической лабораторной диагностики. Дисциплина состоит из 6 разделов и 12 тем и направлена на изучение видов биохимических, цитогенетических и молекулярно-генетических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем для диагностики наследственных заболеваний, методик составления плана лабораторно-генетического обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторно-генетических исследований. Целью освоения дисциплины является качественная подготовка квалифицированного специалиста, обладающего системой профессиональных знаний, умений, навыков и общекультурных, профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности врача-лабораторного генетика

2. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Освоение дисциплины «Наследственные заболевания» направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций (части компетенций):

Таблица 2.1. Перечень компетенций, формируемых у обучающихся при освоении дисциплины (результаты освоения дисциплины)

Шифр	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
ПК-6	готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов	
ПК-4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	

3. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОП ВО

Дисциплина «Наследственные заболевания» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений блока 1 «Дисциплины (модули)» образовательной программы высшего образования. В рамках образовательной программы высшего образования обучающиеся также осваивают другие дисциплины и/или практики, способствующие достижению запланированных результатов освоения дисциплины «Наследственные заболевания».

Таблица 3.1. Перечень компонентов ОП ВО, способствующих достижению запланированных результатов освоения дисциплины

Шифр	Наименование компетенции	Предшествующие дисциплины/модули, практики*	Последующие дисциплины/модули, практики*
УК-1	готовность к абстрактному	Лабораторная генетика;	Лабораторная генетика;

Шифр	Наименование компетенции	Предшествующие дисциплины/модули, практики*	Последующие дисциплины/модули, практики*
	мышлению, анализу, синтезу	Педагогика; Патология; Клиническая лабораторная диагностика; Обучающий симуляционный курс (ЦСО); Обучающий симуляционный курс; Клиническая практика (Онкогенетика); Клиническая практика (Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней); Клиническая практика (Биохимические методы диагностики);	Медицина чрезвычайных ситуаций; Общественное здоровье и здравоохранение; Клиническая практика (Консультация пациентов при их обращении по вопросам лабораторной генетики);
ПК-6	готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов	Обучающий симуляционный курс (ЦСО); Обучающий симуляционный курс; Клиническая практика (Онкогенетика); Клиническая практика (Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней); Клиническая практика (Биохимические методы диагностики); Лабораторная генетика; Клиническая лабораторная диагностика;	Лабораторная генетика; Клиническая практика (Консультация пациентов при их обращении по вопросам лабораторной генетики);
ПК-4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	Лабораторная генетика; Клиническая лабораторная диагностика; Обучающий симуляционный курс (ЦСО); Обучающий симуляционный курс; Клиническая практика (Онкогенетика); Клиническая практика (Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней); Клиническая практика (Биохимические методы диагностики);	Клиническая практика (Консультация пациентов при их обращении по вопросам лабораторной генетики); Лабораторная генетика;

* - заполняется в соответствии с матрицей компетенций и СУП ОП ВО

** - элективные дисциплины /практики

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Общая трудоемкость дисциплины «Наследственные заболевания» составляет «2» зачетные единицы.

Таблица 4.1. Виды учебной работы по периодам освоения образовательной программы высшего образования для очной формы обучения.

Вид учебной работы	ВСЕГО, ак.ч.		Семестр(-ы)
			3
Контактная работа, ак.ч	48		48
Лекции (ЛК)	0		0
Лабораторные работы (ЛР)	0		0
Практические/семинарские занятия (СЗ)	48		48
Самостоятельная работа обучающихся, ак.ч.	15		15
Контроль (экзамен/зачет с оценкой), ак.ч.	9		9
Общая трудоемкость дисциплины ак.ч.	ак.ч.	72	72
	зач.ед.	2	2

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Таблица 5.1. Содержание дисциплины (модуля) по видам учебной работы*

Номер раздела	Наименование раздела дисциплины	Наименование темы		Содержание темы	Вид учебной работы*
Раздел 1	Общая характеристика наследственных болезней	1.1	Классификация наследственных болезней	Классификация наследственных болезней	СЗ
		1.2	Клинические методы диагностики наследственных болезней	Клинические методы диагностики наследственных болезней	СЗ
Раздел 2	Болезни с наследственным предрасположением	2.1	Характеристика болезней с наследственным предрасположением	Характеристика болезней с наследственным предрасположением	СЗ
Раздел 3	Наследственные болезни обмена веществ (НБО)	3.1	Этиология и патогенез НБО	Этиология и патогенез НБО	СЗ
		3.2	Клиническая классификация НБО	Клиническая классификация НБО	СЗ
		3.3	Уровни диагностики НБО	Уровни диагностики НБО	СЗ
Раздел 4	Принципы лечения НБО	4.1	Основные подходы к терапии НБО	Основные подходы к терапии НБО	СЗ
Раздел 5	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением	5.1	Симптоматические методы лечения наследственных болезней	Симптоматические методы лечения наследственных болезней	СЗ
		5.2	Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ наследственных болезней	Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ наследственных болезней	СЗ
		5.3	Этиологическое лечение наследственных болезней	Этиологическое лечение наследственных болезней	СЗ
Раздел 6	Профилактика наследственных болезней	6.1	Подходы к индивидуальной профилактике наследственных заболеваний	Подходы к индивидуальной профилактике наследственных заболеваний	СЗ
		6.2	Определение медико-генетического прогноза потомства	Определение медико-генетического прогноза потомства	СЗ

* - заполняется только по ОЧНОЙ форме обучения: ЛК – лекции; ЛР – лабораторные работы; СЗ – практические/семинарские занятия.

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Таблица 6.1. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Тип аудитории	Оснащение аудитории	Специализированное учебное/лабораторное оборудование, ПО и материалы для освоения дисциплины (при необходимости)
Семинарская	Аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оснащенная комплектом специализированной мебели и техническими средствами мультимедиа презентаций.	
Для самостоятельной работы	Аудитория для самостоятельной работы обучающихся (может использоваться для проведения семинарских занятий и консультаций), оснащенная комплектом специализированной мебели и компьютерами с доступом в ЭИОС.	

* - аудитория для самостоятельной работы обучающихся указывается **ОБЯЗАТЕЛЬНО!**

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература:

1. Комаров, И. А. Редкие заболевания и орфанные лекарственные препараты. Ограничительные перечни и их формирование / И. А. Комаров. – Чебоксары : Среда, 2022. – 33 с. : ил., табл. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=695069>
2. Даниленко, Н. Г. Митохондриальные болезни человека : генетические основы / Н. Г. Даниленко ; под ред. О. Г. Давыденко ; Национальная академия наук Беларуси. – Минск : Беларуская навука, 2022. – 365 с. : ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=701530>
3. Угрюмов, М. В. Нейродегенеративные заболевания : от генома до целостного организма / М. В. Угрюмов. – Б.м. : Научный мир, 2014. – Том 2. – 847 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=468354>
4. Демикова, Н. С. Эпидемиологический мониторинг врожденных пороков развития в Российской Федерации / Н. С. Демикова, Б. А. Кобринский. – Изд. 2-е. – Москва ; Берлин : Директ-Медиа, 2016. – 239 с. : ил., схем., табл. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=443844>

Дополнительная литература:

1. Лелевич, С. В. Клиническая биохимия : учебное пособие / С. В. Лелевич. — 3-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 304 с. — ISBN 978-5-8114-5146-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/133476> (дата обращения: 07.05.2024). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
2. Кадиев, А. К. Генетика. Наследственность и изменчивость и закономерности их реализации : учебное пособие / А. К. Кадиев. — 2-е изд., испр. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 332 с. — ISBN 978-5-8114-4985-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/130187>

Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

1. ЭБС РУДН и сторонние ЭБС, к которым студенты университета имеют доступ на основании заключенных договоров
 - Электронно-библиотечная система РУДН – ЭБС РУДН <https://mega.rudn.ru/MegaPro/Web>
 - ЭБС «Университетская библиотека онлайн» <http://www.biblioclub.ru>
 - ЭБС Юрайт <http://www.biblio-online.ru>
 - ЭБС «Консультант студента» www.studentlibrary.ru

- ЭБС «Букап» <https://www.books-up.ru>
- ЭБС «Знаниум» <https://znanium.com>
- ЭБС «Знаниум» <https://znanium.ru/>

2. Базы данных и поисковые системы

- Научная электронная библиотека (<http://elibrary.ru/defaultx.asp>)
- медицинская библиотека <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- Sage <https://journals.sagepub.com/>
- Springer Nature Link <https://link.springer.com/>
- Wiley Journal Database <https://onlinelibrary.wiley.com/>
- Научометрическая база данных Lens.org <https://www.lens.org>

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся при освоении дисциплины/модуля:*

1. Курс лекций по дисциплине «Наследственные заболевания».

* - все учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся размещаются в соответствии с действующим порядком на странице дисциплины **в ТУИС!**

РАЗРАБОТЧИКИ

Должность

РУКОВОДИТЕЛЬ ОП ВО

Профессор

Должность

РУКОВОДИТЕЛЬ БУП

Заведующий кафедрой

Должность

Лянг О.В.

Фамилия И.О

Лянг О.В.

Фамилия И.О

Кокорин В.А.

Фамилия И.О