Федеральное государственное бюджетное учреждение
«Федеральный научно-клинический центр физико-химической медицины
имени академика Ю.М. Лопухина
Федерального медико-биологического агентства»

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 2C8707E1F08F79D05736C6EF70CB17E3
Владелец: Лагарькова Мария Андреевна
Действителен: с 08.06.2026 до 01.09.2027

УТВЕРЖДЕНО
Заместитель генерального директора
ФНКЦ ФХМ им. Ю.М. Лопухина
ФМБА России по образованию
чл.-корр. РАН, д.м.н., Загайнова Е.В.

Рабочая программа дисциплины
ГЕНЕТИКА

Уровень высшего образования: Ординатура
Направление подготовки / специальность: 31.08.36 Кардиология
Форма обучения: Очная

г. Москва
2025 год

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.ДВ.01.01 «Медицинская генетика» относится к вариативной части образовательной программы (дисциплины по выбору).

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с компетенциями и индикаторами

Формируемые компетенции (код, содержание)	**Индикатор достижения компетенции** (код, содержание)	**Результаты обучения по дисциплине**	**Наименование оценочного средства: Текущий контроль**	**Наименование оценочного средства: Промежуточная аттестация**
УК-1: Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	*УК-1.1: Критически анализирует медицинские и научные достижения* *УК-1.2: Определяет способы их внедрения*	*УК-1.1: знать современные достижения генетики в кардиологии* *УК-1.2: уметь анализировать данные генетических тестов, владеть методами поиска научной информации*	*Ситуационные задачи, реферат*	*Зачет: Контрольные вопросы, Тест*
ОПК-4: Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	*ОПК-4.1: Проводит диагностику.* *ОПК-4.2: Назначает лабораторно-инструментальные исследования.*	*ОПК-4.1: знать принципы клинического осмотра при наследственной патологии* *ОПК-4.2: уметь составлять родословные, владеть алгоритмом верификации кардиогенетических синдромов.*	*Ситуационные задачи, реферат*	*Зачет: Контрольные вопросы, Тест*
ОПК-5: Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	*ОПК-5.1: Назначает лечение* *ОПК-5.2: Контролирует его безопасность*	*ОПК-5.1: знать принципы таргетной терапии наследственных болезней* *ОПК-5.2: уметь оценивать риски фармакотерапии, владеть методами мониторинга эффективности лечения*	*Ситуационные задачи, реферат*	*Зачет: Контрольные вопросы, Тест*
ПК-1: Способен к оказанию медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями кардиологического профиля	*ПК-1.1: Обследует кардиологических больных* *ПК-1.2: Оказывает профильную помощь*	*ПК-1.1: знать этиологию и клинику наследственных заболеваний ССЗ.* *ПК-1.2: уметь выявлять кардиальные фенотипы генных болезней, владеть схемами ведения больных с наследственными кардиопатиями*	*Ситуационные задачи, реферат*	*Зачет: Контрольные вопросы, Тест, Реферат*

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

- Общая трудоемкость: 2 з.е. / 72 академических часа.
- Контактная работа: 24 часа (лекции – 4 часа, семинары/практические – 20 часов).
- Самостоятельная работа обучающегося (СРО): 48 часов.
- Промежуточная аттестация: Зачет (проводится в рамках учебных часов).

3.2 Содержание дисциплины

Наименование разделов и тем дисциплины	**Всего (ч)**	**Лекции (ч)**	**Семинары (ч)**	**СРО (ч)**
Тема 1. Общие вопросы медицинской и кардиогенетики.	26	1	5	20
Тема 2. Семиотика и клиническая диагностика наследственных заболеваний ССЗ.	14	1	5	8
Тема 3. Клиническая генетика кардиомиопатий, каналопатий и наследственных дислипидемий.	32	2	10	20
Итого:	**72**	**4**	**20**	**48**

3.3 Содержание тем

Тема 1. Общие вопросы медицинской и кардиогенетики.

Тема 1.1. Введение в кардиогенетику и типы наследования ССЗ. Понятие о моногенной патологии с аутосомно-доминантным, Х-сцепленным или митохондриальным наследованием. Изучение явлений вариабельной экспрессивности и неполной пенетрантности генов в кардиологических семьях.

Тема 1.2. Методология генетического тестирования и интерпретация результатов. Использование методов высокопроизводительного секвенирования (NGS) – таргетных панелей и экзомного анализа. Международная классификация мутаций (ACMG) и правила проведения каскадного семейного скрининга родственников.

Тема 2. Семиотика и клиническая диагностика наследственных заболеваний ССЗ

Тема 2.1. Фенотипический скрининг и синдромальные формы поражения ССЗ. Выявление кардиальных маркеров наследственных аортопатий и патологий соединительной ткани (синдромы Марфана, Элерса-Данло, Лойса-Дитца). Оценка вовлечения сердца при системных синдромах (Нунан, Уильямса) и прогрессирующих мышечных дистрофиях.

Тема 2.2. Наследственные метаболические кардиопатии (болезни накопления). Генетическая диагностика болезней накопления под маской гипертрофии миокарда (болезни Фабри, Помпе, Данона).

Молекулярная верификация и современные подходы к лечению наследственного транстиретинового амилоидоза сердца (ATTR).

Тема 3. Клиническая генетика кардиомиопатий, каналопатий и наследственных дислипидемий

Тема 3.1. Генетика кардиомиопатий. Молекулярные основы развития гипертрофической (саркомерные гены MYBPC3, MYH7), дилатационной (TTN, LMNA) и аритмогенной кардиомиопатий. Оценка генетического профиля для стратификации риска внезапной сердечной смерти (ВСС).

Тема 3.2. Первичные электрические заболевания сердца (каналопатии). Диагностика врожденных нарушений ионных каналов при синдромах удлиненного интервала QT (LQT1-3), Бругада и катехоламинергической тахикардии (RYR2). Определение скрытого носительства генов для профилактики фатальных аритмий.

Тема 3.3. Наследственные дислипидемии. Генетическая верификация семейной гиперхолестеринемии при дефектах в генах LDLR, APOB и PCSK9. Дифференциальная диагностика гомо- и гетерозиготных форм заболевания по критериям DLCN для назначения таргетной липидснижающей терапии.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

5. Фонд оценочных средств (ФОС)

5.1 Текущий контроль успеваемости

5.1.1 Ситуационные задачи

Ситуационная задача №1 (Компетенция УК-1).

Условие: В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 26 лет по направлению кардиолога. У её родной сестры в возрасте 28 лет произошла внезапная сердечная смерть (ВСС). На аутопсии обнаружена выраженная асимметричная гипертрофия межжелудочковой перегородки. Со стороны мужа обратившейся семейный анамнез не отягощен. Сама пациентка жалоб не предъявляет, на ЭхоКГ патологии не выявлено.

Вопросы:

1. Какое заболевание послужило вероятной причиной ВСС сестры?
2. Оцените возможности применения современных достижений молекулярно-генетического скрининга (панели NGS «Кардиомиопатии») для верификации риска у обратившейся пробандки.

Ситуационная задача №2 (Компетенция ОПК-4).

Условие: На прием к генетику обратился молодой человек 20 лет с жалобами на периодические перебои в работе сердца. Из анамнеза: отец умер внезапно в 35 лет. При объективном осмотре: рост 192 см, вес 68 кг, астеническое телосложение, длинные тонкие пальцы (арахнодактилия), деформация грудной клетки. На ЭхоКГ: дилатация корня аорты до 42 мм, пролапс митрального клапана с регургитацией II степени.

Вопросы:

1. О каком наследственном синдроме с высокой вероятностью свидетельствует данный фенотип?

2. Какие дополнительные лабораторно-инструментальные исследования необходимо назначить для верификации диагноза?
3. Мутации в каком гене патогномоничны для данного состояния?

5.1.2 Тематика рефератов

– УК-1: Метод высокопроизводительного секвенирования (NGS) в современной кардиологической практике.
– ОПК-4: Клинико-генеалогический метод и правила составления родословной в практике врача-кардиолога.
– ОПК-5: Фармакогенетика в кардиологии: персонализированный подбор антиагрегантной и антикоагулянтной терапии.
– ПК-1: Семейная гиперхолестеринемия: генетическая структура, критерии диагностики и тактика ведения пациентов.

5.2 Критерии оценивания текущей успеваемости

Критерии оценивания (оценочное средство – Задачи).

Оценка	**Критерии оценивания**
зачтено	ординатор правильно решил задачу, дал полный и развернутый ответ
не зачтено	обучающийся не справился с предложенной ситуационной задачей, не может правильно интерпретировать ее решение и не справляется с дополнительным заданием.

Критерии оценивания (оценочное средство – Реферат).

Оценка	**Критерии оценивания**
отлично	структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 10 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;
хорошо	структура реферата соответствует установленным требованиям, использовано не менее 7-8 современных дополнительных литературных источников, сравнительный анализ неполный, сделаны собственные выводы;
удовлетворительно	нарушение структуры построения реферата, содержание неполное, использовано менее 5 дополнительных литературных источников, отсутствуют самостоятельный анализ и синтез материала, собственные выводы;
неудовлетворительно	нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

5.3 Промежуточная аттестация (Зачет)

5.3.1 Контрольные вопросы по компетенциям

– УК-1: Наследственные заболевания ССЗ: определение, этиология и отличия от врожденных изолированных пороков.
– ОПК-4: Алгоритм клинического осмотра и фенотипического анализа пациентов с подозрением на синдром Марфана и синдром Элерса-Данло.
– ОПК-5: Принципы патогенетической и таргетной терапии наследственных кардиомиопатий.
– ПК-1: Мониторинг и диспансерное наблюдение семей с высоким риском внезапной сердечной смерти и верифицированными каналопатиями (синдром удлиненного интервала QT, синдром Бругада).

5.3.2 Тестовые задания

Вопрос 1 (УК-1): Врожденные заболевания сердца – это:
а) болезни, обусловленные исключительно генеративными мутациями;
б) патологии, проявляющиеся на первом году жизни;
в) заболевания, присутствующие на момент рождения (как генетической, так и тератогенной природы);
г) кардиопатии, не подлежащие хирургической коррекции.

Правильный ответ: в

Вопрос 2 (ОПК-4): Основной причиной вариабельности клинической картины синдрома Бругада в пределах одной семьи является:
а) неполная пенетрантность и варьирующая экспрессивность гена;
б) тип наследования;
в) исключительно факторы внешней среды.

Правильный ответ: а

Вопрос 3 (ОПК-5): При верификации у беременной плода с синдромом Дауна тактика врача-генетика и кардиолога заключается в:
а) императивном требовании прервать беременность;
б) предоставлении полной информации о состоянии здоровья, рисках ВПС и передаче права окончательного решения родителям.

Правильный ответ: б

Вопрос 4 (ПК-1): Первичная профилактика наследственной кардиальной патологии включает:
а) медико-генетическое консультирование семей и преимплантационную диагностику;
б) назначение бета-блокаторов бессимптомным носителям мутаций;
в) имплантацию кардиовертера-дефибриллятора.

Правильный ответ: а

5.4 Шкала оценивания промежуточной аттестации

Критерии оценивания (оценочное средство – Контрольные вопросы).

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Обучающийся хорошо посещает занятия, на занятиях участвует в обсуждениях, формирует вопросы, высказывает свою точку зрения в дискуссиях. Ответил на вопросы тестирования.
не зачтено	Частые пропуски занятий, на занятиях не активен. Имеет неудовлетворительные результаты тестирования.

Критерии оценивания (оценочное средство – Тест).

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Тест считается выполненным при наличии не менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания
не зачтено	Тест считается не выполненным при наличии менее 56 процентов правильных ответов на тестовые задания

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение

Основная литература:

1. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 896 с.

Дополнительная литература:

1. Пехов А.П. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. — 656 с.

7. Материально-техническое обеспечение

Учебные аудитории оснащены компьютерами, мультимедийными проекторами и экранами. Помещения для СРС обеспечены доступом к сети Интернет и ЭИОС центра.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки / специальности 31.08.36 Кардиология.

Автор: кандидат медицинских наук Федюшкина Ирина Викторовна.

Программа одобрена на заседании ученого совета от 27.03.2025 г., протокол № 3.