

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет  
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)**

**медико-биологический факультет**

**«УТВЕРЖДАЮ» .**

**Декан медико-биологического  
факультета**

**д-р биол. наук, проф.**

**Е.Б. Прохорчук**



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
Б.1.Б.2 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**для образовательной программы высшего образования –  
программы магистратуры  
по направлению подготовки  
06.04.01 Биология**

Москва 2020г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.Б.2 Медицинская генетика (Далее – рабочая программа дисциплины), является частью программы магистратуры по направлению подготовки 06.04.01 Биология.

Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская биоинформатика.

Форма обучения: очная

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре общей и медицинской генетики МБФ (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, авторским коллективом под руководством Воиновой Виктории Юрьевны, доктора медицинских наук.

Составители:

№ п.п.	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н.	профессор, и.о. зав.кафедрой общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
3	Стрельников Владимир Викторович	д.б.н., проф.	профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГБНУ «МГНЦ» им. академика Н.П. Бочкова	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол №8 от «27» апреля 2020 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п.п.	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1	Лагунин Алексей Александрович	д-р биол. наук, проф. РАН	Заведующий кафедрой биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 6 от «25» июня 2020 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

- 1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержден приказом Министра образования и науки Российской Федерации «23» сентября 2015 года № 1052.
- 2) Общая характеристика образовательной программы.
- 3) Учебный план образовательной программы.
- 4) Устав и локальные акты Университета.

## **1. Общие положения**

### **1.1. Цель и задачи освоения дисциплины**

1.1.1. Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является получение обучающимися системных теоретических и прикладных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходов к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- сформировать систему знаний об исторических аспектах становления медицинской генетики в нашей стране и в мире, направлениях и перспективах развития;
- сформировать систему знаний о механизмах формирования и передачи в ряду поколений наследственной и врожденной патологии человека;
- сформировать систему знаний об основах популяционной генетики человека;
- сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии;
- сформировать знания о методах, используемых в медицинской генетике, приобретение навыков решения генетических задач;
- сформировать готовность и способность применять методы и технологии анализа генов и генома, применяемых в медицинской генетике.

### **1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина изучается во 2 семестре и относится к базовой части Б.1. Дисциплин. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины, обучающиеся должны освоить следующие дисциплины:

- Основы перевода профессиональной литературы,
- Статистический язык программирования R,
- Биоинформатика,
- Молекулярная биология,
- Биохимия,
- Морфология человека,
- Физиология человека,
- Общая патология.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин

- Медицинская биоинформатика и функциональная геномика,
- Основы персонализированной медицины
- Практика по получению профессиональных умений и навыков (по сборке геномов),
- Научно-исследовательской работы,

- Преддипломной практики.

### 1.3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

2 семестр.

Планируемые результаты обучения по дисциплине: (знания, умения навыки)	Компетенции студента, на формирование которых направлены результаты обучения по дисциплине	Шифр компетенции
<b>Общекультурные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> основные разделы и направления развития медицинской генетики</p> <p><b>Уметь:</b> использовать знания для решения профессиональных задач, в т.ч. междисциплинарных</p> <p><b>Владеть навыками</b> сравнительного анализа, подходами к классификации и методологией дифференциальной диагностики наследственной и ненаследственной патологии</p>	Способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	ОК-1
<b>Общепрофессиональные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> Основные термины и понятия медицинской генетики, показания и ограничения для использования генетических методов, в т.ч. молекулярно-генетических и цитогенетических в медицинской генетике</p> <p><b>Уметь:</b> Определять показания для проведения молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики</p> <p><b>Владеть навыками</b> применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики</p>	Готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	ОПК-3
<p><b>Знать:</b> Возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий и подходы к диагностике и терапии патологии человека, применяемые методы. Состав и структуру нуклеиновых кислот и белков, физические основы взаимодействия олигонуклеотидных праймеров с матрицей ДНК. Условия специфичности отжига праймеров к геномной ДНК.</p> <p><b>Уметь:</b> Обосновывать возможность использования молекулярно-генетических методов в определённой области медицины, осуществлять дизайн олигонуклеотидных праймеров и контроль качества дизайна</p> <p><b>Владеть навыками</b> Методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере здравоохранения, оценкой качества результатов. Применение программного обеспечения для дизайна олигонуклеотидных праймеров и контроля качества дизайна.</p>	Способность самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов	ОПК-4
<p><b>Знать:</b> основные термины и понятия медицинской генетики, молекулярно-генетические основы частой наследственной патологии и механизмы их реализации в болезнь; основные принципы оценки патогенности наследственных и соматических</p>	Готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения	ОПК-7

<p>мутаций;</p> <p>информационно-поисковые системы и базы данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей</p> <p><b>Уметь:</b> Пользоваться терминами, базами данных молекулярной генетики, интернет-ресурсами, используемыми в анализе генетических данных; базами данных клинической значимости генетических мутаций у человека, агрегаторами баз данных (геномными браузерами). Проводить математическую обработку результатов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК.</p> <p><b>Владеть навыками</b> визуального (мануального) и инструментального анализа биологических последовательностей, определения качества биологических последовательностей, получаемых с секвенаторов, поиска и анализа генетических вариантов; работы с базами данных клинической значимости генетических мутаций у человека, агрегаторами баз данных, программным обеспечением для просмотра и анализа генетических вариантов</p>	<p>профессиональных задач</p>	
<p><b>Знать:</b> Показания к проведению цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики, в том числе пренатальной. Способы и значение ранней диагностики наследственных болезней, сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний.</p> <p><b>Уметь:</b> интерпретировать генетические варианты с точки зрения их потенциальной патогенности, оценить риск развития заболевания при наличии того или иного генетического варианта у обследуемого; определить необходимые методы исследования</p> <p><b>Владеть навыками</b> Использование баз данных генетических вариантов для определения патогенности нуклеотидных вариантов, выявленных молекулярно-генетическими методами</p>	<p align="center"><b>Профессиональные компетенции</b></p> <p>Способность применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)</p>	<p align="center">ПК-3</p>

## 2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий/ Формы промежуточной аттестации	Всего часов	Распределение часов по семестрам												
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	
<b>Учебные занятия</b>														
<i>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</i>	64		64											
Лекционное занятие (ЛЗ)	16		16											
Семинарское занятие (СЗ)														
Практическое занятие (ПЗ)	44		44											
Практикум (П)														
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)														
Лабораторная работа (ЛР)														
Клинико-практические занятия (КПЗ)														
Специализированное занятие (СПЗ)														
Комбинированное занятие (КЗ)														
Коллоквиум (К)														
Контрольная работа (КР)														
Итоговое занятие (ИЗ)	4		4											
Групповая консультация (ГК)														
Конференция (Конф.)														
Иные виды занятий														
<i>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</i>	44		44											
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	40		40											
Подготовка истории болезни														
Подготовка курсовой работы														
Подготовка реферата														
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)														
<b>Промежуточная аттестация</b>														
<i>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</i>														
Зачёт (З)	-*													
Защита курсовой работы (ЗКР)	-*													
Экзамен (Э)**														
<i>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</i>	4		4											
Подготовка к экзамену**														
<b>Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)</b>	<b>в часах:</b> ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА	108	108											
	<b>в зачетных единицах:</b> ОТД (в часах):36	3	3											

### 3. Содержание дисциплины

#### 3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОК-1	Тема 1. Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.	Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития. Классические методы исследования в медицинской генетике: возможности и ограничения.
2.	ОК-1 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7	Тема 2. Молекулярно-генетические основы патологии человека	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней. Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии. Современная классификация и номенклатура мутаций. Базы данных мутаций. Молекулярные основы патогенности мутаций и их реализации в патологию на примерах частой моногенной патологии с различными типами наследования. Нарушения сплайсинга как молекулярный механизм патологии. Биоинформатика сплайсинга РНК: варианты сплайсинга, оценка нормы и патологии. Сплайсинг как инструмент определения экзонов. Молекулярные и генетические основы клеточного деления. Цитогенетические и молекулярно-генетические механизмы возникновения хромосомных мутаций. Молекулярные и генетические основы детерминации, дифференцировки и апоптоза.
3.	ОК-1 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7	Тема 3. Наследственная и мультифакторная патология человека: клиничко-молекулярно-генетические характеристики.	Современные подходы к классификации врождённой и наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность патологии человека. Врождённые anomalies развития: механизмы формирования пороков развития. Хромосомная патология. Нарушения формирования пола. Клиничко-генетические характеристики наследственных болезней нервной системы. Критерии и методы постановки диагноза. Клиничко-генетические характеристики и основные подходы к классификации наследственных болезней обмена веществ. Клиничко-генетические характеристики частых ферментопатий. Клиничко-генетические характеристики болезней клеточных органелл. Клиничко-генетические характеристики наследственной и мультифакториальной патологии сердечно-сосудистой системы. Критерии и методы постановки диагноза.
4.	ОК-1 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-3	Тема 4. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии.	Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа генов и геномов. Полимеразная цепная реакция: физико-химические механизмы. Этапы и компоненты ПЦР. Основные виды и модификации ПЦР (ПЦР в реальном времени, ПЦР обратных транскриптов, мультиплексная ПЦР, метилчувствительная и метилспецифическая ПЦР, адаптер-опосредованная ПЦР, MLPA): физико-химические характеристики, этапы и компоненты, возможности и ограничения. Анализ и интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований. Программное обеспечение для дизайна



			<p>олигонуклеотидных праймеров и контроля качества дизайна. Критерии качества дизайна праймеров.</p> <p>Дизайн олигонуклеотидных праймеров для ПЦР: для поиска мутаций методами секвенирования по Сэнгеру, для анализа полиморфизма длин рестриционных фрагментов (ПДРФ), с созданием искусственного сайта узнавания рестриктазы; для многолокусной ПЦР, для многолокусной метилчувствительной ПЦР.</p> <p>Программное обеспечение для дизайна TaqMan-зондов и праймеров-«скорпионов». Дизайн праймеров-«скорпионов» для ПЦР в реальном времени.</p> <p>Секвенирование ДНК по Сэнгеру: автоматический генетический анализатор, анализ результатов с использованием программного обеспечения «Chromas».</p> <p>Анализ результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру с использованием геномного браузера UCSC.</p> <p>Высокопроизводительное параллельное секвенирование ДНК (полногеномное ресеквенирование, секвенирование экзома, таргетное секвенирование) как эффективный метод диагностики молекулярных и клеточных нарушений при наследственной патологии.</p> <p>Принципы анализа результатов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК: аннотация генетических вариантов, геномный браузер Integrative Genomics Viewer (IGV).</p> <p>Микрочиповый анализ.</p> <p>Фрагментный анализ ДНК: интерпретация результатов.</p> <p>Сравнительная характеристика интерпретации результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру и фрагментного анализа ДНК.</p> <p>Методы профилактики и терапии наследственной патологии. Неонатальный скрининг.</p> <p>Пренатальная диагностика и скрининг: методы, показания, перспективы развития. Современные подходы к выявлению молекулярных и клеточных нарушений приводящих к хромосомной патологии и патологии беременности.</p> <p>Вспомогательные репродуктивные технологии (ВРТ): типы, возможности, показания, достижения и перспективы. Экстракорпоральное оплодотворение, современные подходы и технологии. Инъекция сперматозоида в цитоплазму ооцита (ИКСИ).</p> <p>Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД).</p> <p>Принципы терапии наследственной патологии при наследственных нарушениях обмена веществ.</p> <p>Генотерапия и клеточная терапия.</p>
--	--	--	---

### **3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися (при наличии)**

Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрены.

#### 4. Тематический план дисциплины

##### 4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (при наличии). Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации ***					
					КП	А	ОК	ОУ	..	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
<b>2 семестр</b>										
		<b>Тема 1. Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.</b>								
1	ЛЗ	Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.	2	Д	+					
2	ПЗ	Классические методы исследования в медицинской генетике: возможности и ограничения.	2	Т	+	+		+		
3	К	Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 1.	1	Р	+		+			
		<b>Тема 2. Молекулярно-генетические основы патологии человека.</b>								
4	ПЗ	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней.	3	Т	+	+		+		
5	ЛЗ	Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии.	2	Д	+					
6	ПЗ	Современная классификация и номенклатура мутаций. Базы данных мутаций. Молекулярные основы патогенности мутаций и их реализации в патологию на примерах частой моногенной патологии с различными типами наследования.	3	Т	+	+		+		
7	ПЗ	Молекулярные и генетические основы клеточного деления. Цитогенетические и молекулярно-генетические механизмы возникновения хромосомных мутаций. Молекулярные и генетические основы детерминации, дифференцировки и апоптоза.	2	Т	+	+		+		
8	К	Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 2	1	Р	+		+			
		<b>Тема 3. Наследственная и мультифакторная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики.</b>								
9	ЛЗ	Современные подходы к классификации врожденной и наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность патологии человека.	2	Д	+					
10	ПЗ	Врожденные аномалии развития: механизмы формирования пороков развития. Хромосомная патология.	3	Т	+	+		+		

		Нарушения формирования пола.								
11	ПЗ	Клинико-генетические характеристики наследственных болезней нервной системы. Критерии и методы постановки диагноза.	3	Т	+	+		+		
12	ЛЗ	Клинико-генетические характеристики и основные подходы к классификации наследственных болезней обмена веществ.	2	Д	+					
13	ПЗ	Нарушения сплайсинга как молекулярный механизм патологии. Биоинформатика сплайсинга РНК: варианты сплайсинга, оценка нормы и патологии. Сплайсинг как инструмент определения экзонов.	3	Т	+	+		+		
14	ПЗ	Полимеразная цепная реакция: физико-химические механизмы. Этапы и компоненты ПЦР. Основные виды и модификации ПЦР (ПЦР в реальном времени, ПЦР обратных транскриптов, мультиплексная ПЦР, метилчувствительная и метилспецифическая ПЦР, адаптер-опосредованная ПЦР, MLPA): физико-химические характеристики, этапы и компоненты, возможности и ограничения.	2	Т	+	+		+		
15	К	<i>Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 3</i>	1	Р	+			+		
		<b>Тема 4. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии</b>								
16	ЛЗ	Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа генов.	2	Д	+					
17	ПЗ	Анализ и интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований.	3	Т	+	+		+		
18	ПЗ	Программное обеспечение для дизайна олигонуклеотидных праймеров и контроля качества дизайна. Критерии качества дизайна праймеров. Дизайн олигонуклеотидных праймеров для ПЦР: для поиска мутаций методами секвенирования по Сэнгеру, для анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ), с созданием искусственного сайта узнавания рестриктазы.	3	Т	+	+		+		
19	ЛЗ	Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа геномов.	2	Д	+					
20	ПЗ	Секвенирование ДНК по Сэнгеру: автоматический генетический анализатор, анализ результатов с использованием программного обеспечения «Chromas». Анализ результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру с использованием геномного браузера UCSC.	3	Т	+	+		+		
21	ПЗ	Высокопроизводительное параллельное секвенирование ДНК как эффективный метод диагностики молекулярных и клеточных нарушений при наследственной патологии. Принципы анализа результатов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК: аннотация генетических вариантов, геномный браузер	3	Т	+	+		+		

		Integrative Genomics Viewer (IGV).								
22	ПЗ	Дизайн олигонуклеотидных праймеров для многолокусной ПЦР, для многолокусной метилчувствительной ПЦР.	3	Т	+	+		+		
23	ПЗ	Программное обеспечение для дизайна TaqMap-зондов и праймеров-«скорпионов». Дизайн праймеров-«скорпионов» для ПЦР в реальном времени.	3	Т	+	+		+		
24	ЛЗ	Методы профилактики и терапии наследственной патологии (в т.ч. Пренатальная диагностика и скрининг: методы, показания, перспективы развития. Современные подходы к выявлению молекулярных и клеточных нарушений приводящих к хромосомной патологии и патологии беременности. Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД).	2	Д	+					
25	ПЗ	Фрагментный анализ ДНК: интерпретация результатов. Сравнительная характеристика интерпретации результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру и фрагментного анализа ДНК.	3	Т	+	+		+		
26	ЛЗ	Методы профилактики и терапии наследственной патологии (в т.ч. неонатальный скрининг; подходы к разработке патогенетической терапии на примере НБО)	2	Д	+					
27	К	<i>Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 4</i>	1	Р	+			+		
28	ИЗ	<i>Текущий итоговый контроль по всем разделам</i>	2	И	+			+		
		<b>Всего часов за семестр:</b>	<b>64</b>							
		<b>Всего часов по дисциплине:</b>	<b>64</b>							

### Условные обозначения:

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации \*

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико-практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Итоговое занятие	Итоговое	ИЗ
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

## Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
	Дисциплинирующий	Д	
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

## Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ \*\*\*

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
		Присутствие	КП		
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно

13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных нормативов (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

#### 4.2. Содержание самостоятельной работы обучающихся

Заполняется с учётом раздела 2 и п. 4.1.

№ п/п	Период обучения (семестр). Наименование раздела, тема дисциплины.	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1	2	3	4
2 семестр			
1.	Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, решение практических заданий, подготовка к контролю	<b>6</b>
2.	Молекулярно-генетические основы патологии человека	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, решение практических заданий, подготовка к контролю	<b>12</b>
3.	Наследственная и мультифакторная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, решение практических заданий, подготовка к контролю	<b>12</b>
4.	Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, решение практических заданий, подготовка к контролю	<b>14</b>
<b>Итого:</b>			<b>44</b>

#### 5. Организация текущего контроля успеваемости обучающихся

##### 5.1. Оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

(заполняются идентично БРС по семестрам)

##### 5.1.1. Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)\*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Участие (дополнительный контроль)	У	дифференцированный
Изучение электронных образовательных ресурсов (ЭОР)	И	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

### 5.1.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

2 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
Практическое занятие	ПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Учет активности	А	В	Т	1	0	1
		Опрос устный	ОУ	В	Т	10	0	1
Коллоквиум (рубежный (модульный) контроль)	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос комбинированный	ОК	В	Р	10	0	1
Итоговое занятие (итоговый контроль)	ИЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос комбинированный	ОК	В	И	10	0	1

### 5.1.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся (по видам контроля и видам работы)

2 семестр

Вид контроля	План в %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План в %	Исходно		Коэф.
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	28	11,52	Контроль присутствия	П	10	28	11,52	0,36
Текущий тематический контроль	30	165	67,9	Опрос устный	В	25	150	61,73	0,17
				Учет Активности	В	5	15	6,17	0,33
Текущий рубежный (модульный) контроль	30	40	16,46	Опрос комбинированный	В	30	40	16,46	0,75
Текущий итоговый контроль	30	10	4,12	Опрос комбинированный	В	30	10	4,12	3,00
Max. кол. баллов	100	243							

5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся)

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

## **6. Организация промежуточной аттестации обучающихся**

2 семестр.

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану - зачет.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:
  - на основании семестрового рейтинга

## **7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине**

**7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины.**

**7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся с использованием балльно-рейтинговой системы. Порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок.**

2 семестр.

## **Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме зачёта**

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме зачёта проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре, в соответствии с расписанием занятий по дисциплине, как правило на последнем занятии.

Время на подготовку к промежуточной аттестации не выделяется.

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине в форме зачета, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).



### **7.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для проведения промежуточной аттестации**

Материалы для проведения промежуточной аттестации не предусмотрены.

### **8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины**

Обучение по дисциплине «Медицинская генетика» складывается из контактной работы, включающей лекционные занятия, лабораторно-практические занятия и коллоквиумы, самостоятельной работы и промежуточной аттестации.

Лекционные занятия проводятся с использованием демонстрационного материала в виде презентаций и видео лекций.

Лабораторно-практические занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. В ходе занятий студенты выполняют лабораторные работы, решают ситуационные задачи, обсуждают теоретический материал.

Коллоквиум является важным видом занятия, в рамках которого проводится текущий рубежный, а также текущий итоговый контроль успеваемости студента. При подготовке к коллоквиумам студенту следует внимательно изучить материалы лекций и рекомендуемую литературу, а также проработать темы, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного изучения.

Самостоятельная работа студента направлена на подготовку к текущему тематическому, текущему рубежному и текущему итоговому контролю успеваемости. Самостоятельная работа включает в себя изучение рекомендованной по данному курсу учебной литературы, изучение информации, публикуемой в периодической печати и представленной в Интернете.

### **ПРАВИЛА ОФОРМЛЕНИЯ РЕФЕРАТА.**

**Требования к оформлению титульного листа:** вверху страницы по центру указывается название учебного заведения, ниже по центру название кафедры.

В середине страницы по центру заглавными буквами пишется название реферата (темы реферата должны быть согласованы с преподавателем). Ниже названия справа пишется фамилия и инициалы исполнителя с указанием факультета и номера группы, ниже фамилия и инициалы преподавателя. Внизу страницы по центру – город и год написания.

Номер страницы на титульном листе не ставится.

**План реферата:** следующим после титульного листа должен идти план реферата. План реферата включает смысловое деление текста на разделы, параграфы и т.д., соответствующее название указывается в плане (не допускается включать в план слова «введение», «заключение»).

**Требования к содержанию реферата:** реферат включает введение, основную часть и заключительную часть.

**Требования к введению:** во введении приводится краткое обоснование актуальности темы, научное и практическое значение для соответствующей отрасли.

**Требования к основной части:** основная часть реферата содержит материал, который отобран студентом для рассмотрения проблемы. В общем смысле основным в реферате должно быть раскрытие темы, достижение того результата, который задан целью.

**Требования к наглядным материалам:** наглядными материалами могут служить рисунки, фотографии, графики, диаграммы, таблицы и т.д. Все вышеперечисленное должно иметь сквозную нумерацию и обязательные ссылки в тексте. Цитируемые источники указываются в сносках.

**Требования к заключению:** в заключении автор формулирует выводы по разделам реферата или подводит итог по работе в целом. Заключение должно быть четким, кратким, вытекающим из основной части реферата.

**Требования к списку используемой литературы:** при подготовке реферата необходимо использовать литературные источники не ранее 2000-го года, не допускается ссылка на нормативные документы, утвержденные во времена Советского Союза (за исключением, исторических ссылок), не допускается ссылка на интернет-ресурсы без указания автора и названия статьи или учебника. Источники должны быть перечислены в алфавитной последовательности (по первым буквам фамилии автора или названия сборника). Необходимо указать издательство, город и год издания. Список должен включать не менее 5 источников.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу студента, способствуют овладению культурой мышления, письменной и устной речи; развитию способности логически правильно оформить результаты работы; формированию системного подхода к анализу медицинской информации, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию, самореализации, личностной и предметной рефлексии.

Различные виды учебной деятельности формируют способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умению приобретать новые знания, использовать различные формы обучения, информационно-образовательные технологии.

## 9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

### 9.1. Основная и дополнительная литература по дисциплине:

#### 9.1.1. Основная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов (тем)	Семестр	Наличие литературы	
						В библиотеке	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования]	Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова.	4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 582 с. : ил.	всех	2		<a href="http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,9RRLY2V1UMZ28A38-X0F2.ISBN9785970435700,1,0413alvmgkx">http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,9RRLY2V1UMZ28A38-X0F2.ISBN9785970435700,1,0413alvmgkx</a>

							<a href="http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,78L4VMK4Q49VFLOB-X01B,ISBN9785970411520,1,zop5w2wvmdi,ru,ru)"><u>ru.ru)</u></a>
2	Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов]	Мутовин, Г. Р.	3-е изд., перераб. и доп.–М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил.	всех	2		<a href="http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,78L4VMK4Q49VFLOB-X01B,ISBN9785970411520,1,zop5w2wvmdi,ru,ru)"><u>http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,78L4VMK4Q49VFLOB-X01B,ISBN9785970411520,1,zop5w2wvmdi,ru,ru)</u></a>

#### 9.1.2. Дополнительная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов	Семестр	Наличие доп. литературы			
						В библиотеке		На кафедре	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса	Кол. экз.	В т.ч. в электр. виде
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук.	[Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.].	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил.	всех	2		<a href="http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,RM04TYZ8R9LNC0GF-X05A,ISBN9785970422311,1,dld5yuxpkdk,ru,ru)"><u>http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,RM04TYZ8R9LNC0GF-X05A,ISBN9785970422311,1,dld5yuxpkdk,ru,ru)</u></a>		
2	Генетика : [учебник для вузов]	В. И. Иванова. Н. В.	Москва : Академнига, 2007. -	всех	2				

		Барыш никова , Дж. С. Билева и др. ; под ред. В. И. Ивано ва.	638 с.						
3	Гены	Льюин Б. [Текст ]	М. : БИНОМ . Лаборат ория знаний, 2012. - 896 с.	всех	2	20			
4	Cell Biology and Genetics	М. Stubbs, N. Suleym an. - 4th ed. - Edinbu rgh etc.	Mosby Elsevier, 2015	всех	2	1			

**9.2. Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины:**

1. <http://eor.edu.ru>
2. <http://www.elibrary.ru>
3. ЭБС «Консультант студента» [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)
4. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова).
5. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ncbi.nlm.nih.gov/>
6. <http://www.hgvs.org/mutnomen>
7. <http://www.genenames.org/>

**9.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии);**

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе Университета.
3. Пакет прикладного программного обеспечения Microsoft Office в составе: Microsoft Word, Excel, PowerPoint
4. Презентации лекций по дисциплине

#### 9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает:

➤ доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины;

➤ формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение его работ и оценок за эти работы.

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренные программой специалитета, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения (ноутбуки, мультимедийный проектор, проекционный экран, телевизор, конференц-микрофон, блок управления оборудованием)

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

Университет обеспечен необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

#### **Приложения:**

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине.

2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

и.о.заведующего кафедрой



Воинова В.Ю.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	7
3.	Содержание дисциплины	8
4.	Тематический план дисциплины	10
5.	Организация текущего контроля успеваемости обучающихся	14
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	16
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине	16
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины	17
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины	18
	Приложения:	
1)	Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине	21
2)	Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.	21