

**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

«19» апреля 2021 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**Б.1.О.3 «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

для образовательной программы высшего образования -  
программы магистратуры  
по направлению подготовки  
06.04.01. Биология

направленность (профиль) образовательной программы:  
Биоинформатика

Москва 2021 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.3 «Медицинская генетика» (Далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы магистратуры 06.04.01 Биология.

Направленность (профиль) образовательной программы: Биоинформатика.

Форма обучения: очная

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре общей и медицинской генетики (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России авторским коллективом под руководством заведующего кафедрой д.м.н. Воиновой Виктории Юрьевны.

Составители:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Стрельников Владимир Викторович	д.б.н., проф.	профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГБНУ «МГНЦ» им. академика Н.П. Бочкова	
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.	Марнат Екатерина Геннадьевна		Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
4.	Черткова Екатерина Романовна		Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
5.	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой общей и медицинской генетики МБФ	НИКИ Педиатрии им. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 6 от «01» марта 2021 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	зав. кафедрой биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 5 от «19» апреля 2021 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденный Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 11.08.2020 № 934 (Далее – ФГОС ВО (3++)).

2) Общая характеристика образовательной программы магистратуры по направлению подготовки 06.04.01 Биология, профиль «Биоинформатика».

3) Учебный план образовательной программы бакалавриата по направлению подготовки 06.04.01 Биология, профиль «Биоинформатика».

4) Устав и локальные нормативные акты ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (далее – Университет).

## **1. Общие положения**

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

1.1.1. Целью изучения дисциплины 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 направлениях и перспективах развития современной медицинской генетики;
- сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках и молекулярно-генетических механизмов патогенеза частой моногенной наследственной патологии и мультифакторных заболеваний;
- сформировать знания о современных методах анализа генома;
- сформировать готовность и способность применять методы и технологии анализа генов и генома, применяемых в медицинской генетике;
- сформировать систему знаний о современных подходах к диагностике и лечению наследственной патологии.

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

Дисциплина Б.1.О.3 «Медицинская генетика» изучается в 2 семестре и является обязательной дисциплиной Блока Б1 Дисциплины.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины, формируемые предыдущим образованием: Генетика; Биология; Иностранный язык; Информатика; Микробиология; Биохимия; Физиология; Общая патология; Теория вероятности и математическая статистика.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Биоинформатика; Генная инженерия; Персонализированная медицина, а также следующих практик: Практика по профилю профессиональной деятельности (лаборантская практика), Преддипломная практика, в том числе научно-исследовательская работа.

### 1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

2 семестр

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (уровень сформированности индикатора (компетенции))	
<b>Общепрофессиональные компетенции</b>		
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности.		
ОПК-1.ИД1 – Использует фундаментальные биологические представления для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности.	Знать:	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 мутаций; информационно-поисковые системы и базы данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей
	Уметь:	определять необходимость и целесообразность конкретных методов исследования наследственной патологии
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	навыками использования баз данных генетических вариантов для определения патогенности нуклеотидных вариантов, выявленных молекулярно-генетическими методами
ОПК-1.ИД2 – Использует современные методы для решения профессиональных задач.	Знать:	показания к проведению цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики, в том числе пренатальной. Способы и значение ранней диагностики наследственных болезней, сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний
	Уметь:	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
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Навыками применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии
ОПК-7. Способен в сфере своей профессиональной деятельности самостоятельно определять стратегию и проблематику исследований, принимать решения, в том числе инновационные, выбирать и модифицировать методы, отвечать за качество работ и внедрение их результатов, обеспечивать меры производственной безопасности при решении конкретной задачи.		
ОПК-7.ИД1 – Определяет стратегию и проблематику исследований при работе над проектами в сфере профессиональной деятельности.	Знать:	основные методы и подходы, используемые в исследовании наследственной патологии
	Уметь:	пользоваться различными базами данных молекулярной генетики, интернет-ресурсами, используемыми в анализе генетических данных; базами данных клинической значимости генетических мутаций у человека, агрегаторами баз данных (геномными браузерами).
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере здравоохранения, оценкой качества результатов
ОПК-7.ИД2 – Выбирает и	Знать:	возможности и ограничения современных

модифицирует методы под решение конкретных задач, осуществляя при этом контроль качества проводимых работ.		молекулярно-генетических технологий и подходы к диагностике и терапии патологии человека, применяемые методы.
	Уметь:	обосновывать возможность использования молекулярно-генетических методов в определённой области медицины. Разрабатывать дизайн исследования. Модифицировать метод ПЦР, подбирать праймеры и программу для конкретных задач.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	навыками разработки дизайна генетического исследования. Модифицировать метод ПЦР, подбирать праймеры и программу для конкретных задач.
ОПК-7.ИДЗ – Обеспечивает меры производственной безопасности при решении конкретных задач.	Знать:	нормативные документы, регламентирующие организацию лабораторных помещений, правила работы в лаборатории в зависимости от используемых методов исследования, правила сбора и хранения биоматериала
	Уметь:	контролировать качество проводимых исследований, определять необходимость применения защитных средств при проведении исследований
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	работать с различными видами биоматериала, оборудованием, используемым в лаборатории. Владеть навыками проведения обработки помещений и обеззараживанию материала

## 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
<b>Учебные занятия</b>									
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</b>	<b>52</b>		<b>52</b>						
Лекционное занятие (ЛЗ)	16		16						
Семинарское занятие (СЗ)									
Практическое занятие (ПЗ)	30		30						
Практикум (П)									
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)									
Лабораторная работа (ЛР)									
Клинико-практические занятия (КПЗ)									
Специализированное занятие (СПЗ)									
Комбинированное занятие (КЗ)									
Коллоквиум (К)	5		5						
Контрольная работа (КР)									
Итоговое занятие (ИЗ)	1		1						
Групповая консультация (ГК)									
Конференция (Конф.)									
Иные виды занятий									
<b>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</b>	<b>56</b>		<b>56</b>						
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	56		56						
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>									
<b>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</b>									
Зачёт (З)									
Защита курсовой работы (ЗКР)									
Экзамен (Э)									
<b>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</b>									
Подготовка к экзамену									
<b>Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)</b>	<b>в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА</b>	<b>108</b>		<b>108</b>					
	<b>в зачетных единицах: ОТД (в часах):36</b>	<b>3</b>		<b>3</b>					

### 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.	ОПК-1.ИД1 ОПК-1.ИД2 ОПК-7.ИД1 ОПК-7.ИД2 ОПК-7.ИД3	Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека	Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственных заболеваний. Классификация наследственной патологии. Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Основные понятия популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.
2.	ОПК-1.ИД1 ОПК-1.ИД2 ОПК-7.ИД1 ОПК-7.ИД2 ОПК-7.ИД3	Раздел 2. Наследственная патология и методы её диагностики	Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинические характеристики патологии аутомсом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром кошачьего крика). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность менделирующей наследственной патологии (нервно-мышечные заболевания, наследственные заболевания цнс, пероксисомные и лозосомные болезни). Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: механизмы развития, методы диагностики. Наследственные болезни обмена: механизмы развития, классификация, основные характеристики на примере частых НБО. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. Болезни импринтинга. Общая характеристика мультифакториальной патологии. Генетика и геномика рака. Наследственные опухолевые синдромы. Методы анализа метафазных хромосом человека. Стандартное цитогенетическое исследование. Молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, XMA). Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. Методы получения и выделения нуклеиновых кислот. Применение ПЦР-анализа в диагностике наследственной патологии. Визуализация результатов ПЦР. Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Секвенирование ДНК по Сэнгеру. Интерпретация результатов секвенирования. Высокопроизводительное параллельное секвенирование. Технологии создания библиотек для NGS. Общие принципы обработки данных NGS. Основные принципы оценки патогенности мутаций. Принципы формирования и оформления заключения по результатам NGS. Применение методов функциональной геномики в диагностике наследственной патологии.
3.	ОПК-1.ИД1 ОПК-1.ИД2 ОПК-7.ИД1 ОПК-7.ИД2 ОПК-7.ИД3	Раздел 3. Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии	Основные принципы и методы профилактики и лечения наследственной патологии. Биохимические методы диагностики наследственной патологии. Программы неонатального скрининга в России и мире. Этиологическое лечение наследственной патологии: генная и клеточная терапия.

#### 3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

Тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрено.



#### 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 (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной	Виды текущего контроля успеваемости.**	Формы текущего контроля успеваемости					
					КП	ОП	ЛР	ОУ		
<b>2 семестр</b>										
		<b>Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека</b>	<b>12</b>							
1.1	ЛЗ	Медицинская генетика: цели, задачи, перспективы развития. Эпидемиология наследственных болезней. Подходы к классификации наследственной патологии.	2	Д	+					
1.2	ПЗ	Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования.	2	Т	+	+				
1.3	ПЗ	Методы генетики человека. Близнецовый метод.	2	Т	+	+				
1.4	ПЗ	Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.	2	Т	+	+				
1.5	ПЗ	Методология расчёта генетического риска.	2	Т	+	+				
1.6	К	Коллоквиум «Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека»	2	Р	+			+		
		<b>Раздел 2 Наследственная патология и методы её диагностики</b>	<b>30</b>							
2.1	ЛЗ	Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинические характеристики патологии аутосом на примере частых хромосомных синдромов.	2	Д	+					
2.2	ЛЗ	Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность менделирующей наследственной патологии.	2	Д	+					
2.3	ЛЗ	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: механизмы развития, методы диагностики	2	Д	+					
2.4	ЛЗ	Наследственные болезни обмена: механизмы развития, классификация, основные характеристики на примере частых НБО.	2	Д	+					
2.5	ЛЗ	Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. Болезни импринтинга	2	Д	+					
2.6	ЛЗ	Общая характеристика мультифакториальной патологии. Генетика и геномика рака. Наследственные опухолевые синдромы.	2	Д	+					
2.7	ПЗ	Методы анализа метафазных хромосом человека. Стандартное цитогенетическое исследование	2	Т	+	+				

2.8	ПЗ	Молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, ХМА).	2	Т	+	+				
2.9	ПЗ	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. Применение ПЦР-анализа и его разновидностей в диагностике наследственной патологии	2	Т	+	+				
2.10	ПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: ПДРФ, MLPA, фрагментный анализ	2	Т	+	+				
2.11	ПЗ	Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Секвенирование ДНК по Сэнгеру. Интерпретация результатов секвенирования.	2	Т	+	+				
2.12	ПЗ	Высокопроизводительное параллельное секвенирование. Технологии создания библиотек для NGS.	2	Т	+	+				
2.13	ПЗ	Общие принципы обработки данных NGS.	2	Т	+	+				
2.14	ПЗ	Анализ данных NGS. Основные принципы оценки патогенности мутаций. Принципы формирования и оформления заключения по результатам NGS.	2	Т	+	+				
2.15	К	Коллоквиум «Наследственная патология и методы её диагностики»	2	Р	+			+		
<b>Раздел 3. Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии</b>			<b>10</b>							
3.1	ЛЗ	Основные принципы и методы профилактики и лечения наследственной патологии.	2	Д	+					
3.2	ПЗ	Программы неонатального скрининга в России и мире. Биохимические методы диагностики наследственной патологии.	2	Т	+	+				
3.3	ПЗ	Пренатальная диагностика наследственной патологии.	2	Т	+	+				
3.4	ПЗ	Этиологическая терапия наследственной патологии: генная и клеточная терапия.	2	Т	+	+				
3.5	К	Коллоквиум «Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии»	1	Р	+			+		
3.6	ИЗ	Итоговое занятие	1	И	+			+		
<b>Всего за семестр:</b>			<b>52</b>							
<b>Всего по дисциплине:</b>			<b>52</b>							

Условные обозначения:  
Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации \*

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
	Лекционное занятие	Лекция
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
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Зачёт	Зачёт	З
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

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

				форме	
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 (ПКН)	Проверка нормативов	ПКН	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

## **5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине**

### **5.1. Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины**

Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины, соотнесенные с планируемыми результатами освоения дисциплины – согласно п. 1.3. и содержанием дисциплины – согласно п.3. настоящей рабочей программы дисциплины.

### **5.2. Формы проведения текущего контроля успеваемости**

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины (см. п. 4.1).

### 5.3. Критерии, показатели и оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

#### 5.3.1. 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

#### 5.3.2. 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
		Опрос письменный	ОП	В	Т	10	0	1
Коллоквиум	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос устный	ОУ	В	Р	10	0	1
Итоговое занятие	И	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос устный	ОУ	В	И	10	0	1

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

2 семестр

Вид контроля	План %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План %	Исходно		Кэф .
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	27	12,44	Контроль присутствия	П	10	27	12,44	0,37
Текущий тематический контроль	30	150	69,12	Опрос письменный	В	30	150	69,12	0,2
Текущий рубежный (модульный) контроль	30	30	13,82	Опрос устный	В	30	30	13,82	1,00
Итоговый	30	10	4,61	Опрос устный	В	30	10	4,61	3,00
Мах кол. баллов	100	217							

5.4. Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины

Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины (см. п. 5.3.2), подготавливаются кафедрой и объявляются преподавателем накануне проведения текущего контроля успеваемости.

**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 (модулю) 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 имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

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

Освоение обучающимися учебной дисциплины «Медицинская генетика» складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и занятия семинарского типа (практические занятия, лабораторно-практические занятия, лабораторные работы, коллоквиумы), а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Лекционные занятия проводятся в соответствии с календарным планом дисциплины и посвящены теоретической части дисциплины. Лекционные занятия проводятся на кафедре с использованием демонстрационного материала (презентации).

Лабораторно-практические занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. На лабораторно-практических занятиях используются следующие активные и интерактивные учебные технологии: знакомство с механизмами и принципами работы оборудования, используемого в молекулярной генетике; ролевая игра; разбор ситуаций; работа с информационно-поисковыми диагностическими системами, открытыми генетическими базами данных. Все выполненные задания, расчеты, произведенные студентом в процессе лабораторно-практического занятия, описываются и оформляются в рабочей тетради по дисциплине. В конце занятия преподаватель проверяет работу и её оформление (дата, тема занятия, теоретическая и практическая информация по изучаемой теме, отражает выполненное задание в соответствии с соответствующими методическими указаниями).

Изучение дисциплины с входного контроля, направленного на оценку знаний, полученных студентом на предыдущих дисциплинах. Каждое занятие начинается с проверки знаний, полученных на предыдущем занятии, лекционного материала, самостоятельной работы при подготовке к занятию.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает изучение специальной литературы по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах).

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а также электронным ресурсам.

Для подготовки к текущему тематическому контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме зачета по дисциплине «Медицинская генетика» проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре.

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

### 9.1. Литература по дисциплине:

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания	Наличие литературы в библиотеке	
		Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4
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, 2020. – 582 с. : ил.		<a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .
2	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. Патологии : учеб. Пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. И доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил. –		<a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .
3	Генетика : [учебник для вузов] / В. И. Иванова. Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др. ; под ред. В. И. Иванова. – Москва : Академкнига, 2007. – 638 с.	2	
4	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. –		<a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .
5	Гены /Льюин Б. [Текст]. – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012. – 896 с	20	
6	Cell Biology and Genetics [Текст] / M. Stubbs, N. Suleyman. – 4th ed. – Edinburgh etc. : Mosby Elsevier, 2015	1	

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

1. <http://www.elibrary.ru>
2. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова).
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ncbi.nlm.nih.gov/>
4. <http://genome.ucsc.edu/>



5. <https://www.omim.org/>
6. <http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
7. <https://www.deciphergenomics.org/>
8. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
9. <https://clinicalgenome.org/>
10. <https://eu.idtdna.com/pages/tools/oligoanalyzer>

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

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе Университета
3. Microsoft Office Word.
4. Microsoft Office Excel.
5. Microsoft Office Power Point
6. Chromas
7. Chas 4.2

### **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).

Для проведения лабораторного практикума используются учебные аудитории, укомплектованные специализированной мебелью (лабораторные столы), набором препаратов хромосом, специальным лабораторным оборудованием. Автоматический термоциклер (амплификатор), система для электрофореза в агарозных гелях, система для электрофореза в акриламидных гелях, источник постоянного тока, система видеодетекции результатов электрофореза, миницентрифуга (на 12.000 об/мин), термостат, холодильник на -20, холодильник на +4, набор автоматических пипеток, Микроскопы-аксиоскопы – 3 шт, ламинарный шкаф для работ с клеточными культурами, ПЦР-бокс, стол для ПЦР работ, центрифуга для цитогенетического практикума, термостат-шейкер, дистиллятор, аналитические весы, лабораторные весы.

Заведующий кафедрой

Воинова В.Ю.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	7
3.	Содержание дисциплины (модуля)	8
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	9
5.	Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю)	13
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	14
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	15
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	15
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	16