

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 (Пироговский Университет)**

Институт биомедицины (МБФ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович

**Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.О.04 Медицинская генетика

**для образовательной программы высшего образования - программы Магистратуры
по направлению подготовки (специальности)**

06.04.01 Биология

направленность (профиль)

Медицинская биоинформатика

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.04 Медицинская генетика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы Магистратуры по направлению подготовки (специальности) 06.04.01 Биология. Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская биоинформатика.

Форма обучения: очная

Составители:

№	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы	Подпись
1	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	
2	Марнат Екатерина Геннадьевна		Старший преподаватель	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	
3	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н.	Заведующий кафедрой	НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю. Е. Вельтищева	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (протокол № _____ от «__» _____ 20__).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы	Подпись
---	---------------------------	------------------------------	-----------	--------------	---------

1	Хорева Марина Викторовна	д.м.н., профессор	профессор	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	
---	-----------------------------	----------------------	-----------	---	--

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом института Институт биомедицины (МБФ) (протокол № _____ от «___» _____ 20___).

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – магистратура по специальности 06.04.01 Биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «11» августа 2020 г. No 934 рук (Далее – ФГОС ВО);
2. Общая характеристика образовательной программы;
3. Учебный план образовательной программы;
4. Устав и локальные акты Университета.

© Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Цель.

Получение обучающимися системных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходах к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- Сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках и молекулярно-генетических механизмах патогенеза частой моногенной наследственной патологии.
- Сформировать знания о современных методах анализа генома и детекции мутаций и генетических вариантов.
- Сформировать систему знаний о современных подходах к лечению и профилактике наследственной патологии.
- Сформировать систему знаний о направлениях и перспективах развития современной медицинской генетики.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается в 2 семестре (ах) и относится к обязательной части блока Б.1 дисциплины. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3.0 з.е.

Для успешного освоения дисциплины настоящей обучающиеся должны освоить, в рамках образовательных стандартов полного среднего образования, следующие дисциплины: Иностранный язык; Биология; Теория вероятности и математическая статистика; Общая биохимия; Общая патология, патологическая анатомия, патофизиология; Физиология.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

Семестр 2

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)
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; современные методы диагностики наследственной патологии; основные принципы оценки патогенности наследственных и соматических мутаций; информационно-поисковые системы и базы данных, используемые в медицинской генетике.
	Уметь: Определять необходимость и целесообразность применения конкретных методов исследования наследственной патологии; интерпретировать результаты молекулярно-генетического и цитогенетического исследования; интерпретировать генетические варианты с точки зрения их потенциальной патогенности, оценивать риск развития заболевания при наличии того или иного генетического варианта у обследуемого.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии; оценки патогенности генетических вариантов; установления корреляции между генотипом и патологическим фенотипом.

ОПК-1.ИД2 Использует современные методы для решения профессиональных задач.	Знать: Современные методы исследования генома, диагностики мутаций, оценки экспрессии генов и метилирования ДНК, их преимущества и ограничения, современные базы данных, содержащие информацию о корреляции между генотипом и фенотипом.
	Уметь: Интерпретировать результаты молекулярно-генетических и цитогенетических исследований генома; выбрать наиболее подходящий метод исследования; интерпретировать генетические варианты с точки зрения их потенциальной патогенности, оценить риск развития заболевания при наличии того или иного генетического варианта.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками применения различных методов исследования генома; 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, использующимися в медицинской генетике; продумывать дизайн эксперимента; оценивать качество полученного результата и интерпретировать его.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере здравоохранения; составления плана эксперимента.

ОПК-7.ИД2 Выбирает и модифицирует методы под решение конкретных задач, осуществляя при этом контроль качества проводимых работ.	Знать: Возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий и подходы к диагностике и терапии патологии человека.
	Уметь: Обосновывать возможность использования молекулярно-генетических методов в определённой области медицины; разрабатывать дизайн исследования; модифицировать и улучшать существующие методы исследования генома для своих конкретных задач; оценивать качество полученного результата.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками разработки дизайна эксперимента по исследованию генома; модификации существующих методов под свои задачи и оценки полученного результата.
ОПК-7.ИД3 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): Работы с различными видами биоматериала с соблюдением мер производственной безопасности; проведения обработки помещений и обеззараживанию биологического 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
			2
Учебные занятия			
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:		55	55
Лекционное занятие (ЛЗ)		10	10
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		39	39
Коллоквиум (К)		6	6
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		38	38
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		38	38
Промежуточная аттестация (КРПА), в т.ч.:		3	3
Зачет (З)		3	3
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРО+КРПА+СРПА	96	96
	в зачетных единицах: ОТД (в часах)/32	3.00	3.00

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

2 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Медицинская генетика			
1	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 1. Хромосомная патология	Кариотип человека. Молекулярные механизмы геномных и хромосомных мутаций. Патология аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса. Патология половых хромосом: синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром поли X, синдром поли Y. Микроделеционные синдромы. Микродупликационные синдромы.
2	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы.	Общая характеристика болезней экспансии тандемных повторов. Хорея Гентингтона. Синдром ломкой X-хромосомы. Атаксия Фридрейха. Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
3	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни.	Общая характеристика наследственных нервно-мышечных болезней. Классификация нервно-мышечных болезней. НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.
4	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ.	Классификация наследственных болезней обмена веществ. Наследственные болезни аминокислот: альбинизм, гиперфенилаланинемии. Наследственные болезни обмена липидов: гиперхолестеринемии. Наследственные болезни обмена углеводов: гликогенозы, галактоземия.

5	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 5. Болезни клеточных органелл: лизосомные и пероксисомные болезни, митохондриальные болезни	Митохондриальные болезни: синдром Кернс – Сейра, синдром Пирсона, атрофия зрительных нервов Лебера, синдром MELAS, синдром MERRF. Лизосомные болезни: мукополисахаридозы, альфа - маннозидоз. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика. Пероксисомные болезни: синдром Целвегера, синдром Рефсума, X-сцепленная адренолейкодистрофия, синдром Ли.
6	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 6. Клинико-генеалогический метод.	Клинико-генеалогический метод: применение, ограничения, этапы. Типы наследования и их характеристика. Правила составления родословной. Анализ родословной. Методология расчёта генетического риска.
7	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 7. Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.	Основные понятия популяционной генетики. Генетическая структура популяции. Генетические маркеры. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Факторы популяционной динамики. Популяционно-статистический метод.
8	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 8. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.	Этапы онтогенеза человека. Классификация врожденных пороков развития. Пороки и аномалии. Тератогенные факторы и механизмы их действия.
9	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 9. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.	Геномный импринтинг. Механизмы нарушения геномного импринтинга. Синдром Прадера - Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Сильвера-Рассела. Синдром Видемана-Беквита.
10	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 10. Методы диагностики хромосомной патологии.	Показания к исследованию кариотипа. Классификация хромосом. Схема записи хромосомных мутаций. ISCN. Стандартное цитогенетическое исследование. Методы окраски хромосом. FISH-метод. Виды хромосомных зондов. Хромосомный микроматричный анализ.

11	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 11. Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии	Прямая и косвенная ДНК-диагностика. Сканирующие и скринирующие методы молекулярно-генетической диагностики. Метод ПЦР. Электрофорез ДНК. ПЦР в реальном времени. Определение пола плода с помощью ПЦР. Определение резус-фактора с помощью ПЦР. Типы мутаций, детектируемые с помощью ПЦР. HRM.
12	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 12. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.	Типы мутаций, детектируемые с помощью фрагментного анализа. Капиллярный электрофорез. Анализ STR-маркеров. Идентификация личности. Тест на отцовство /материнство. Скрининг на анеуплоидии с помощью QF-ПЦР. Метод MLPA. Секвенирование по Сэнгеру. Определение цис-транс-положения мутаций.
13	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 13. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	Методы NGS: нанопоровое секвенирование, секвенирование синтезом, ионное полупроводниковое секвенирование. Пробоподготовка. Оценка качества данных секвенирования. Форматы данных NGS: FASTQ, BAM, VCF.
14	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 14. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	Секвенирование панелей генов. Секвенирование экзомов. Секвенирование геномов. Секвенирование в пренатальной диагностике. Алгоритм поиска патогенного варианта. Критерии оценки патогенности варианта. Правила оформления заключения по результатам NGS.
15	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 15. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике	База данных NCBI. Геномный браузер UCSC. Геномный браузер Ensembl. OMIM. HPO. ClinVar. LOVD. HGMD. gnomAD.

16	ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3, ОПК-1.ИД1	Тема 16. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Преконцепционный скрининг.	Программы скрининга на наследственную патологию. Биохимический скрининг. УЗИ-скрининг. НИПТ. Показания к инвазивной диагностике. Виды инвазивной пренатальной диагностики. Преконцепционный скрининг. Медико-генетическое консультирование.
17	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 17. Неонатальный скрининг.	Программы неонатального скрининга. Критерии включения заболевания в программу неонатального скрининга. Неонатальный скрининг на фенилкетонурию. Неонатальный скрининг на галактоземию. Неонатальный скрининг на муковисцидоз. Неонатальный скрининг на врожденный гипотиреоз. Неонатальный скрининг на адреногенитальный синдром. Аудиологический скрининг.
18	ОПК-1.ИД1 , ОПК-1.ИД2, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2 , ОПК-7.ИД3	Тема 18. Расширенный неонатальный скрининг.	Программы расширенного неонатального скрининга. Неонатальный скрининг на болезни обмена веществ. Неонатальный скрининг на первичные иммунодефициты. Неонатальный скрининг на СМА.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

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 промеж. аттестации	Период обучения (семестр) Порядковые номера и наименование разделов. Порядковые номера и наименование тем разделов. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды контроля успеваемости	Формы контроля успеваемости и промежуточной аттестации		
					КП	ОУ	ОК
1	2	3	4	5	6	7	8
2 семестр							
Раздел 1. Медицинская генетика							
Тема 1. Хромосомная патология							
1	ЛЗ	Хромосомная патология	2	Д	1		
Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы.							
1	ЛЗ	Наследственные болезни центральной нервной системы.	2	Д	1		
Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни.							
1	ЛЗ	Наследственные нервно- мышечные болезни.	2	Д	1		
Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ.							
1	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ.	2	Д	1		
Тема 5. Болезни клеточных органелл: лизосомные и пероксисомные болезни, митохондриальные болезни							
1	ЛЗ	Болезни клеточных органелл: лизосомные и пероксисомные болезни, митохондриальные болезни	2	Д	1		
Тема 6. Клинико-генеалогический метод.							
1	ЛПЗ	Клинико-генеалогический метод.	3	Т	1		1
Тема 7. Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.							
1	ЛПЗ	Основы популяционной генетики. Популяционно- статистический метод.	3	Т	1		1

Тема 8. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.

1	ЛПЗ	Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.	3	Т	1		1
---	-----	---	---	---	---	--	---

Тема 9. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.

1	ЛПЗ	Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.	3	Т	1		1
---	-----	---	---	---	---	--	---

Тема 10. Методы диагностики хромосомной патологии.

1	ЛПЗ	Методы диагностики хромосомной патологии.	3	Т	1		1
---	-----	--	---	---	---	--	---

Тема 11. Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии

1	ЛПЗ	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии	3	Т	1		1
---	-----	---	---	---	---	--	---

Тема 12. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.

1	ЛПЗ	Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.	3	Т	1		1
---	-----	--	---	---	---	--	---

Тема 13. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1

1	ЛПЗ	NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	3	Т	1		1
---	-----	--	---	---	---	--	---

Тема 14. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2

1	ЛПЗ	NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	3	Т	1		1
---	-----	--	---	---	---	--	---

Тема 15. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике

1	ЛПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике	3	Т	1		1
---	-----	--	---	---	---	--	---

Тема 16. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.

1	ЛПЗ	Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Преимплантационный скрининг.	3	Т	1		1
Тема 17. Неонатальный скрининг.							
1	ЛПЗ	Неонатальный скрининг.	3	Т	1		1
Тема 18. Расширенный неонатальный скрининг.							
1	ЛПЗ	Расширенный неонатальный скрининг.	3	Т	1		1
2	К	Коллоквиум 1	3	Р	1	1	
3	К	Коллоквиум 2	3	Р	1	1	

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины.

Формы проведения контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся

№ п/п	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ)	Виды работы обучающихся (ВРО)
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие
2	Опрос устный (ОУ)	Выполнение задания в устной форме
3	Опрос комбинированный (ОК)	Выполнение заданий в устной и письменной форме

4.2. Формы проведения промежуточной аттестации

2 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации - Зачет
- 2) Форма организации промежуточной аттестации - Контроль присутствия, Опрос устный

5. Структура рейтинга по дисциплине

5.1. Критерии, показатели проведения текущего контроля успеваемости с использованием балльно-рейтинговой системы.

Рейтинг по дисциплине рассчитывается по результатам текущей успеваемости обучающегося. Тип контроля по всем формам контроля дифференцированный, выставляются оценки по шкале: "неудовлетворительно", "удовлетворительно", "хорошо", "отлично". Исходя из соотношения и количества контролей, рассчитываются рейтинговые баллы, соответствующие системе дифференцированного контроля.

2 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости /виды работы		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам ***				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Опрос комбинированный	ОК	13	312	В	Т	24	16	8
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	2	700	В	Р	350	234	117
Сумма баллов за семестр					1012					

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

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине (модулю) в форме зачёта

По итогам расчета рейтинга по дисциплине в 2 семестре, обучающийся может быть аттестован по дисциплине без посещения процедуры зачёта, при условии:

Оценка	Рейтинговый балл
Зачтено	600

6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации

2 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта

1. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Популяционно-статистический метод.
2. Факторы популяционной динамики.
3. Классификация ВПР, механизмы их возникновения.
4. Патология аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса.
5. Патология половых хромосом: синдром Тернера, Клайнфельтера, полиХ и поли У.
6. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вильямса, синдром делеции и дупликации 22q11, синдром дупликации 7q11.
7. Геномный импринтинг. Болезни нарушения геномного импринтинга: синдром Прадера - Вилли, синдром Ангельмана.
8. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: хорей Гентингтона, синдром ломкой Х-хромосомы.
9. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
10. Нервно-мышечные болезни: НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления.
11. Нервно-мышечные болезни: миодистрофия Дюшенна-Беккера.
12. Нервно-мышечные болезни: проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.

13. Наследственные болезни аминокислот. Альбинизм.
14. Наследственные болезни аминокислот. Гиперфенилаланинемии.
15. Наследственные болезни обмена липидов. Гиперхолестеринемии.
16. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.
17. Нарушение обмена стероидных гормонов. Аденогенитальный синдром. Неонатальный скрининг на АГС.
18. Каналопатии. Муковисцидоз. Неонатальный скрининг на муковисцидоз.
19. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия. Неонатальный скрининг на галактоземию.
20. Врожденный гипотиреоз. Неонатальный скрининг на врожденный гипотироз.
21. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра, синдром Пирсона, атрофия зрительных нервов Лебера.
22. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS. Синдром MERRF.
23. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз.
24. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри.
25. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика.
26. Пероксисомные болезни. Синдром Целлвегера, синдром Рефсума.

27. Пероксисомные болезни. X-сцепленная адренолейкодистрофия, синдром Ли.
28. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования.
29. Цитогенетический метод исследования хромосом.
30. FISH-метод в диагностике наследственной патологии.
31. Метод ХМА в диагностике наследственной патологии.
32. ПЦР в реальном времени в диагностике наследственной патологии.
33. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.
34. Секвенирование по Сэнгеру. Применение в диагностике наследственной патологии.
35. Методы NGS. Этапы пробоподготовки. Применение в диагностике наследственной патологии.
36. Методы NGS. Секвенирование панелей, экзома, генома. Критерии оценки патогенности генетического варианта.
37. Виды скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. НИПТ.
38. Виды скрининга на наследственную патологию. Прекоцепционный скрининг.
39. Неонатальный скрининг: общая характеристика, критерии включения заболевания в программу скрининга. Аудиологический скрининг.
40. Программа расширенного неонатального скрининга.

Зачетный билет для проведения зачёта

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 (Пироговский Университет)
Зачетный билет № _____

для проведения зачета по дисциплине Б.1.О.04 Медицинская генетика
по программе Магистратуры
по направлению подготовки (специальности) 06.04.01 Биология
направленность (профиль) Медицинская биоинформатика

1. Факторы популяционной динамики.

2. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.

Заведующий

Воинова Виктория Юрьевна
Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

7. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Для подготовки к занятиям лекционного типа обучающийся должен

Изучить материал предыдущих лекций и занятий.

Для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа обучающийся должен

Изучить материал лекции, ознакомиться с учебным материалом по учебнику, дополнительной литературе, включая электронные образовательные ресурсы и клиническим рекомендациям.

Для подготовки к коллоквиуму обучающийся должен

Ознакомиться со списком вопросов к коллоквиуму.

Изучить учебный материал по всем темам занятий данного раздела, используя материалы лекций, учебника, дополнительной литературы и электронные образовательные ресурсы.

При подготовке к зачету необходимо

Ознакомиться со списком вопросов к зачету.

Изучить учебный материал по всем темам учебного курса: материалы лекций, учебников, дополнительной литературы и электронных образовательных ресурсов.

Отметить вопросы, вызывающие сложности, чтобы обсудить их с преподавателем на консультации перед зачетом.

8. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

8.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п /п	Наименование, автор, год и место издания	Используется при изучении разделов	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурсов
1	2	3	4	5
1	Клиническая генетика: учебник, Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А., 2020	Медицинская генетика	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
2	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии, Мутовин Г. Р., 2010	Медицинская генетика	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html
3	Наследственные болезни: национальное руководство, Бочков Н. П., 2013	Медицинская генетика	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html

8.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе профессиональных баз данных, необходимых для освоения дисциплины (модуля)

1. <http://www.elibrary.ru>
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
4. <https://useast.ensembl.org>
5. <https://genome.ucsc.edu>
6. <https://www.omim.org/>
7. <https://www.lovd.nl/>
8. <https://hpo.jax.org>
9. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
10. <https://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
11. <https://variantvalidator.org/>
12. <https://www.deciphergenomics.org>
13. <https://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>

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

1. Автоматизированный информационный комплекс «Цифровая административно-образовательная среда РНИМУ им. Н.И. Пирогова»
2. Система управления обучением
3. RealTime PCR (ДНК-Технология)
4. Chromas
5. GeneMarker
6. IGV: Integrative Genomics Viewer

8.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

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.

Университет располагает следующими видами помещений и оборудования для материально-технического обеспечения образовательной деятельности для реализации образовательной программы дисциплины (модуля):

№ п /п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Доска меловая, Стулья, Столы, Ноутбук, Проектор мультимедийный, Экран для проектора, Термостат, Центрифуга лабораторная, Микроскопы, Лабораторная посуда, Дозаторы пипеточные на 2, 10, 200, 1000 мкл, Амплификатор, Вортекс, Оборудование для электрофореза, Трансиллюминатор
2	Учебные аудитории для проведения промежуточной аттестации	Доска меловая, Стулья, Столы, Ноутбук
3	Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации	учебная мебель (столы, стулья), компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду

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 обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Приложение 1
к рабочей программе
дисциплины (модуля)

Сведения об изменениях в рабочей программе дисциплины (модуля)

_____ для образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата/специалитета /магистратуры (оставить нужное) по направлению подготовки (специальности) (оставить нужное) _____ (код и наименование направления подготовки (специальности)) направленность (профиль) « _____ » на _____ учебный год.

Рабочая программа дисциплины с изменениями рассмотрена и одобрена на заседании кафедры _____ (Протокол № _____ от « ____ » _____ 20 ____).

Заведующий кафедрой _____ (подпись)
_____ (Инициалы и фамилия)

Приложение 2
к рабочей программе
дисциплины (модуля)

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Контроль присутствия	Присутствие	КП
Опрос устный	Опрос устный	ОУ
Опрос комбинированный	Опрос комбинированный	ОК

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Зачет	Зачет	З

Виды контроля успеваемости

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д
Текущий тематический контроль	Тематический	Т
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р
Промежуточная аттестация	Промежуточная аттестация	ПА