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 биологии и патологии человека

УТВЕРЖДЕНО

Директор

Кильдюшов Евгений Михайлович

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.О.01 Медицинская генетика
для образовательной программы высшего образования - программы специализированного высшего образования
по направлению подготовки
06.04.01 Биология
направленность (профиль)
Управление генетической программой
Год набора - 2026

Подписан: ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ "РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Москва, 2026

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.01 Медицинская генетика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специализированного высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология.

Направленность (профиль): Управление генетической программой.

Форма обучения: очная.

Составители:

№, п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
1	Ребриков Денис Владимирович	Доктор биологических наук, Профессор	Проректор по научной работе, профессор кафедры биологии им. акад. В.Н. Ярыгина ИБПЧ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
2	Ермолаев Александр Геннадьевич	Кандидат медицинских наук, Доцент	Доцент кафедры биологии им. акад. В.Н. Ярыгина ИБПЧ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
3	Гамисония Алина Мухадиновна		Директор центра подготовки кадров для генетических технологий	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
4	Марнат Екатерина Геннадьевна		Старший преподаватель кафедры общей и медицинской генетики ИБ (МБФ)	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
1	Лукьянов Сергей Анатольевич	Доктор биологических наук, Академик РАН	Ректор Пироговского Университета	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
2	Иванов Роман Алексеевич	Доктор биологических наук, Профессор	Председатель Ученого совета Научно-технологического университета "Сириус", директор научного центра трансляционной медицины	Председатель Ученого совета Научно-технологического университета "Сириус", директор научного центра трансляционной медицины

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

«Кафедра общей и медицинской генетики МБФ»
протокол от 27.05.2026 № 9

Зав. кафедрой
Воинова Виктория Юрьевна
Доктор медицинских наук

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена ученым советом

«Институт биологии и патологии человека »
протокол от 23.06.2026 № 8

Директор
Кильдюшов Евгений Михайлович

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Устав и локальные нормативные акты Университета.
2. Общая характеристика образовательной программы.
3. Учебный план образовательной программы.

© 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 дисциплины:

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

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

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

Общая трудоемкость дисциплины составляет 5.0 з.е.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Выпускная квалификационная работа (подготовка к процедуре защиты и защита выпускной квалификационной работы); Медицинская генетика; Биофармацевтическое производство; Фармацевтическая система качества; Разработка и производство БМКП, CAR-T, препаратов генозаместительной терапии, препаратов на основе геномных редакторов; Неинвазивный пренатальный скрининг; Сравнительная геномная гибридизация.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного прохождения практик: Разработка генотерапевтического препарата.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

1 семестр

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	**Планируемые результаты освоения дисциплины**
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, использующиеся 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.
ПК-1 Способен выявлять и интерпретировать молекулярно-генетические мишени на основе анализа геномных и постгеномных данных и обосновывать их диагностическое и терапевтическое значение	
ПК-1.ИД1 Интерпретирует данные секвенирования и иных молекулярногенетических исследований, связывает варианты с патологией/мишенью.	**Знать:** Основное программное обеспечение и базы данных, используемых для анализа результатов секвенирования и других молекулярно-генетических исследований.
	Уметь: Применять основное программное обеспечение и базы данных для анализа результатов секвенирования и других молекулярно-генетических исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Сопоставления данных секвенирования и других молекулярно-генетических исследований с фенотипом пациента; устанавливать причину наследственной болезни.
УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	
УК-1.ИД3 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.	**Знать:** Основные современные проблемы в области диагностики и терапии наследственной патологии.
	Уметь: Разрабатывать стратегию решения проблем в области диагностики и терапии наследственной патологии.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Применения фундаментальных знаний в области диагностики и терапии наследственной патологии для системного решения поставленных задач.

2 семестр

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	**Планируемые результаты освоения дисциплины**
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, использующиеся 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.
ПК-1 Способен выявлять и интерпретировать молекулярно-генетические мишени на основе анализа геномных и постгеномных данных и обосновывать их диагностическое и терапевтическое значение	
ПК-1.ИД1 Интерпретирует данные секвенирования и иных молекулярногенетических исследований, связывает варианты с патологией/мишенью.	**Знать:** Основное программное обеспечение и базы данных, используемых для анализа результатов секвенирования и других молекулярно-генетических исследований.
	Уметь: Применять основное программное обеспечение и базы данных для анализа результатов секвенирования и других молекулярно-генетических исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Сопоставления данных секвенирования и других молекулярно-генетических исследований с фенотипом пациента; устанавливать причину наследственной болезни.
УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	
УК-1.ИД3 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.	**Знать:** Основные современные проблемы в области диагностики и терапии наследственной патологии.
	Уметь: Разрабатывать стратегию решения проблем в области диагностики и терапии наследственной патологии.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Применения фундаментальных знаний в области диагностики и терапии наследственной патологии для системного решения поставленных задач.

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
Учебные занятия				
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КРО), в т.ч.:		62	30	32
Лекционное занятие (ЛЗ)		32	16	16
Клинико-практическое занятие (КПЗ)		26	12	14
Коллоквиум (К)		4	2	2
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		64	32	32
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		64	32	32
Промежуточная аттестация:				
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:		10	2	8
Экзамен (Э)**		8	0	8
Зачет (З)*		2	2	0
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА)**		24	0	24
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	160	64	96
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 32	5.00	2.00	3.00

* Время для проведения промежуточной аттестации в форме зачёта выделяется в рамках контактной работы (ДВЗ) Проведение промежуточной аттестации в форме зачёта организуется в соответствии с расписанием занятий.

** Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине в форме экзамена организуется в рамках экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов. Время на подготовку к экзамену и его прохождение устанавливается учебным планом образовательной программы.

3. Содержание дисциплины
3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

1 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека			
1	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Введение в медицинскую генетику	Эпидемиология наследственной патологии. Особенности проявления наследственной патологии. Подходы к классификации наследственной патологии. Методы генетики человека.
2	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 2. Закономерности наследования признаков	Доминантность и рецессивность. Молекулярные механизмы доминантности и рецессивности. Виды доминантности. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропное действие гена. Летальные аллели. Взаимодействие генов. Типы наследования. Наследование, сцепленное с полом. Сцепленное наследование.
3	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. Клинико-генеалогический метод	Клинико-генеалогический метод: этапы, возможности и ограничения. Правила составления родословной. Алгоритм анализа родословной и определения типа наследования. Расчёт генетического риска.
4	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 4. Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.	Основные понятия популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга. Факторы популяционной динамики. Генетические маркеры. Популяционно-статистический метод.
Раздел 2. Хромосомная патология и методы её диагностики			
1	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа	Этапы онтогенеза человека. Врожденные пороки и аномалии развития. Классификация ВПР. Тератогенные факторы. Механизмы формирования пороков развития.
2	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 2. Хромосомная патология	Подходы к классификации хромосомной патологии. Патология аутосом: синдром Дауна, Патау, Эдвардса. Патология половых хромосом:синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром полиХ, синдром полиY. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вильямса, синдром делеции и дупликации 22q11, синдром дупликации 7q11.
3	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод	Классификация хромосом. Показания к исследованию кариотипа. Стандартное цитогенетическое исследование. Методы окраски хромосом. FISH-метод.
4	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 4. Хромосомный микроматричный анализ	Показания к исследованию кариотипа методом ХМА. ХМА: этапы, возможности и ограничения. Интерпретация результата, полученного методом ХМА.
Раздел 3. Моногенная патология и методы её диагностики			
1	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Болезни геномного импринтинга	Геномный импринтинг. Механизмы нарушения геномного импринтинга. Синдром Прадера - Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Сильвера-Рассела. Синдром Видеманна-Беквита.
2	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы	Болезни экспансии нуклеотидных повторов. орея Гентингтона. индром ломкой Х-хромосомы. Атаксия Фридрейха. Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
3	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни	Характеристика наследственных нервно-мышечных болезней. НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.
4	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ: аминоацидопатии и органические ацидурии	Подходы к классификации наследственных болезней обмена. Аминоацидопатии. Органические ацидурии. Альбинизм. Гиперфенилаланинемии. Фенилкетонурия.
5	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 5. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов	Наследственные болезни нарушения обмена углеводов. Гликогенозы. Галактоземия.
6	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 6. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов	Наследственные болезни нарушения обмена липидов. Гиперхолестеринемии.
7	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 7. Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни	Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера. Синдром Рефсума. Х-сцепленная адренолейкодистрофия. Синдром Ли.

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
8	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 8. Наследственные митохондриальные болезни	Митохондриальный геном. Митохондриальный тип наследования. Гетероплазмия. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра. Синдром Пирсона. Атрофия зрительных нервов Лебера. Синдром MELAS. Синдром MERRF.
9	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 9. Наследственные болезни соединительной ткани	Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несовершенный остеогенез.
10	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 10. Наследственные болезни крови	Гемофилии А и В. Талассемия. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.
11	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 11. Мультифакториальные заболевания	Мультифакториальные заболевания. Мультифакторное наследование. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Наследственная отягощенность и профилактика мультифакториальной патологии. Бронхиальная астма. Болезнь Альцгеймера. Артериальная гипертензия.
12	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 12. Основы онкогенетики	Гены-онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Наследственный рак молочной железы. Ретинобластома. Наследственные опухолевые синдромы. Аденоматозный полипоз толстой кишки. Нейрофиброматоз I и II типа.
13	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 13. ПЦР в диагностике наследственной патологии	Сканирующие и скринирующие методы ДНК-диагностики. Метод ПЦР. Методы детекции результатов ПЦР. Электрофорез. ПЦР в реальном времени. Применение ПЦР в диагностике наследственной патологии. Определение пола плода. Определение резус-фактора. Идентификация личности и установление родства. Скрининг на анеуплоидии.
14	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 14. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии. Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии	Фрагментный анализ. Капиллярный электрофорез. Метод MLPA и его применение в наследственной патологии. Секвенирование по Сэнгеру: применение в диагностике наследственной патологии. Подтверждение результатов NGS. Определение цис-транс-положения мутаций.
15	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 15. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	Методы NGS: секвенирование синтезом, нанопоровое секвенирование, ионное полупроводниковое секвенирование. Этапы пробоподготовки. Оценка качества данных NGS. Биоинформатическая обработка данных NGS.
16	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 16. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	Основы клинической биоинформатики. Алгоритм оценки патогенности генетического варианта. Критерии патогенности варианта. Базы данных генетических вариантов.
17	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 17. Анализ панелей генов, экзомов и геномов	Секвенирование и анализ панелей генов. Секвенирование и анализ экзомов. Секвенирование и анализ геномов.
18	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 18. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике	Базы данных в медицинской генетике. HGMD. OMIM. ClinVar. gnomAD. LOVD. UCSC. HPO.

2 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Моногенная патология и методы её диагностики			
1	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Болезни геномного импринтинга	Геномный импринтинг. Механизмы нарушения геномного импринтинга. Синдром Прадера - Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Сильвера-Рассела. Синдром Видеманна-Беквита.
2	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы	Болезни экспансии нуклеотидных повторов. орея Гентингтона. индром ломкой Х-хромосомы. Атаксия Фридрейха. Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
3	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни	Характеристика наследственных нервно-мышечных болезней. НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.
4	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ: аминоацидопатии и органические ацидурии	Подходы к классификации наследственных болезней обмена. Аминоацидопатии. Органические ацидурии. Альбинизм. Гиперфенилаланинемии. Фенилкетонурия.
5	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 5. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов	Наследственные болезни нарушения обмена углеводов. Гликогенозы. Галактоземия.

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
6	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 6. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов	Наследственные болезни нарушения обмена липидов. Гиперхолестеринемии.
7	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 7. Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни	Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера. Синдром Рефсума. Х-сцепленная адренолейкодистрофия. Синдром Ли.
8	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 8. Наследственные митохондриальные болезни	Митохондриальный геном. Митохондриальный тип наследования. Гетероплазмия. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра. Синдром Пирсона. Атрофия зрительных нервов Лебера. Синдром MELAS. Синдром MERRF.
9	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 9. Наследственные болезни соединительной ткани	Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несовершенный остеогенез.
10	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 10. Наследственные болезни крови	Гемофилии А и В. Талассемия. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.
11	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 11. Мультифакториальные заболевания	Мультифакториальные заболевания. Мультифакторное наследование. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Наследственная отягощенность и профилактика мультифакториальной патологии. Бронхиальная астма. Болезнь Альцгеймера. Артериальная гипертензия.
12	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 12. Основы онкогенетики	Гены-онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Наследственный рак молочной железы. Ретинобластома. Наследственные опухолевые синдромы. Аденоматозный полипоз толстой кишки. Нейрофиброматоз I и II типа.
13	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 13. ПЦР в диагностике наследственной патологии	Сканирующие и скринирующие методы ДНК-диагностики. Метод ПЦР. Методы детекции результатов ПЦР. Электрофорез. ПЦР в реальном времени. Применение ПЦР в диагностике наследственной патологии. Определение пола плода. Определение резус-фактора. Идентификация личности и установление родства. Скрининг на анеуплоидии.
14	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 14. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии. Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии	Фрагментный анализ. Капиллярный электрофорез. Метод MLPA и его применение в наследственной патологии. Секвенирование по Сэнгеру: применение в диагностике наследственной патологии. Подтверждение результатов NGS. Определение цис-транс-положения мутаций.
15	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 15. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	Методы NGS: секвенирование синтезом, нанопоровое секвенирование, ионное полупроводниковое секвенирование. Этапы пробоподготовки. Оценка качества данных NGS. Биоинформатическая обработка данных NGS.
16	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 16. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	Основы клинической биоинформатики. Алгоритм оценки патогенности генетического варианта. Критерии патогенности варианта. Базы данных генетических вариантов.
17	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 17. Анализ панелей генов, экзомов и геномов	Секвенирование и анализ панелей генов. Секвенирование и анализ экзомов. Секвенирование и анализ геномов.
18	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 18. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике	Базы данных в медицинской генетике. HGMD. OMIM. ClinVar. gnomAD. LOVD. UCSC. HPO.
Раздел 2. Профилактика наследственной патологии			
1	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг	Программы скрининга на наследственную патологию, реализуемые на территории РФ. УЗИ-скрининг. Биохимический скрининг. Методы диагностики, используемые в программах скрининга. НИПТ. Преконцепционный скрининг.
2	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-1.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 2. Неонатальный скрининг	Критерии отбора заболеваний в программу неонатального скрининга. Биохимические методы в медицинской генетике. Аудиологический скрининг. Скрининг на фенилкетонурию. Скрининг на муковисцидоз. Скрининг на галактоземию. Скрининг на врожденный гипотиреоз. Скрининг на адреногенитальный синдром. Наследственные болезни, входящие в программу расширенного неонатального скрининга. Скрининг на первичные иммунодефициты. Скрининг на СМА. Скрининг на наследственные болезни обмена веществ.
3	ПК-1.ИД1, УК-1.ИД3, ОПК-1.	Тема 3. Генная и клеточная терапия для лечения наследственных	Основные подходы к созданию генотерапевтических лекарств. Системы редактирования генома. Методы доставки

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
	ИД1, ОПК-1.ИД2	болезней	генотерапевтического препарата в клетки организма. Клеточные препараты для терапии наследственных заболеваний.

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 контактной работы обучающихся с преподавателем при проведении занятий

№ п/п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***		
					КП	ОУ	ОП
1	2	3	4	5	6	7	8
1 семестр							
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека							
Тема 1. Введение в медицинскую генетику							
1	ЛЗ	Введение в медицинскую генетику	2	Д	1		
Тема 2. Закономерности наследования признаков							
2	КПЗ	Закономерности наследования признаков	2	Т	1		1
Тема 3. Клинико-генеалогический метод							
3	КПЗ	Клинико-генеалогический метод	2	Т	1		1
Тема 4. Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.							
4	КПЗ	Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.	2	Т	1		1
Раздел 2. Хромосомная патология и методы её диагностики							
Тема 1. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа							
5	ЛЗ	Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа	2	Д	1		
Тема 2. Хромосомная патология							
6	ЛЗ	Хромосомная патология	2	Д	1		
Тема 3. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод							
7	КПЗ	Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод	2	Т	1		1
Тема 4. Хромосомный микроматричный анализ							
8	КПЗ	Хромосомный микроматричный анализ	2	Т	1		1
9	К	Коллоквиум 1	2	Р	1	1	
Раздел 3. Моногенная патология и методы её диагностики							
Тема 1. Болезни геномного импринтинга							
10	ЛЗ	Болезни геномного импринтинга	2	Д	1		
Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы							
11	ЛЗ	Наследственные болезни центральной нервной системы	2	Д	1		
Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни							
12	ЛЗ	Наследственные нервно-мышечные болезни	2	Д	1		
Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ: аминоацидопатии и органические ацидурии							
13	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: аминоацидопатии и органические ацидурии	2	Д	1		
Тема 5. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов							
14	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов	2	Д	1		
Тема 6. ПЦР в диагностике наследственной патологии							
15	КПЗ	ПЦР в диагностике наследственной патологии	2	Т	1		1
		Всего в семестре	30		15	1	6
16	З	Зачет	2	ПА	1	1	
2 семестр							
Раздел 1. Моногенная патология и методы её диагностики							
Тема 1. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов							
17	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов	2	Д	1		
Тема 2. Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни							
18	ЛЗ	Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни	2	Д	1		
Тема 3. Наследственные митохондриальные болезни							

№ п/п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***		
					КП	ОУ	ОП
1	2	3	4	5	6	7	8
19	ЛЗ	Наследственные митохондриальные болезни	2	Д	1		
Тема 4. Наследственные болезни соединительной ткани							
20	ЛЗ	Наследственные болезни соединительной ткани	2	Д	1		
Тема 5. Наследственные болезни крови							
21	ЛЗ	Наследственные болезни крови	2	Д	1		
Тема 6. Мультифакториальные заболевания							
22	ЛЗ	Мультифакториальные заболевания	2	Д	1		
Тема 7. Основы онкогенетики							
23	ЛЗ	Основы онкогенетики	2	Д	1		
Тема 8. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии. Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии							
24	КПЗ	Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии. Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии	2	Т	1		1
Тема 9. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1							
25	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	2	Т	1		1
Тема 10. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2							
26	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	2	Т	1		1
Тема 11. Анализ панелей генов, экзомов и геномов							
27	КПЗ	Анализ панелей генов, экзомов и геномов	2	Т	1		1
Тема 12. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике							
28	КПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике	2	Т	1		1
Раздел 2. Профилактика наследственной патологии							
Тема 1. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг							
29	КПЗ	Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг	2	Т	1		1
Тема 2. Неонатальный скрининг							
30	КПЗ	Неонатальный скрининг	2	Т	1		1
Тема 3. Генная и клеточная терапия для лечения наследственных болезней							
31	ЛЗ	Генная и клеточная терапия для лечения наследственных болезней	2	Д	1		
32	К	Коллоквиум 1	2	Р	1	1	
		Всего в семестре	32		16	1	7
33	Э	Экзамен	8	ПА	1	1	
		Всего по дисциплине	62		31	2	13

(*, **, *** смотри условные обозначения)

Условные обозначения

Виды учебных занятий*

Виды учебных занятий	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Клинико-практическое занятие	Клинико-практическое	КПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К

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 по теме занятия
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся (ФПТКУ)	Техническое и сокращённое наименование		Возможность проведения текущего контроля успеваемости по видам контроля		
				Д	Т	Р
1	Контроль присутствия	Присутствие	КП	+		
2	Опрос устный	Опрос устный	ОУ			+
3	Опрос письменный	Опрос письменный	ОП		+	

5. Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине
Оценочные средства промежуточной аттестации

5.1. Формы промежуточной аттестации

Семестр	Форма промежуточной аттестации****	Форма проведения промежуточной аттестации
1	2	3
1 семестр	Зачет	Контроль присутствия, Опрос устный
2 семестр	Экзамен	Контроль присутствия, Опрос устный

Условные обозначения ****

Формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Экзамен	Экзамен	Э
Зачет	Зачет	З

5.2 Критерии выставления оценок

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме зачета

1 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценок
«зачтено»	При устном ответе студент демонстрирует освоение материала не ниже следующих требований: - частично выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует усвоение программного материала (в ходе ответа в основных чертах раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), но испытывает затруднения при его самостоятельном воспроизведении, требует дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; - дает не полный, недостаточно аргументированный ответ; - делает правильные обобщения и выводы по отдельным вопросам; - допускает ошибки при воспроизведении знаний; - на дополнительные ответы по программному материалу отвечает с трудом; - умеет применять полученные знания при решении практических (ситуационных) задач, но допускает незначительные ошибки; Допускаются ошибки и неточности в содержании ответа, которые исправляются обучающимся с помощью наводящих вопросов преподавателя.
«не зачтено»	Студент: - не выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует разрозненные знания программного материала (в ходе ответа фрагментарно и нелогично излагает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), не использует или слабо использует научную терминологию); - допускает существенные ошибки и не корректирует ответ после дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; - не делает обобщения и выводы; - не отвечает на дополнительные вопросы; - не умеет применять теоретические знания при решении практических (ситуационных) задач; или: - отказывается от ответа; или: - во время подготовки к ответу и самого ответа использует несанкционированные источники информации, технические средства.

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме экзамена

2 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценок
«неудовлетворительно»	в том случае, если обучающийся: - частично выполнил или не выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует разрозненные знания программного материала (в ходе ответа фрагментарно и нелогично излагает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), не использует или слабо использует научную терминологию); - допускает существенные ошибки и не корректирует ответ после дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; - не делает обобщения и выводы; - не отвечает на дополнительные вопросы; - не умеет применять теоретические знания при решении практических (ситуационных) задач; - не умеет пользоваться необходимым оборудованием, инструментами, обращаться с препаратами; или: - отказывается от ответа; или: - во время подготовки к ответу и самого ответа использует несанкционированные источники информации, технические средства.
«хорошо»	в том случае, если обучающийся: - выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует усвоение программного материала (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), выделяет в нем главные положения; - грамотно, используя научную терминологию, излагает программный материал, дает последовательный и

Шкала оценивания	Критерии выставления оценок
	исчерпывающий ответ на поставленные вопросы, делает обобщения и выводы; - не допускает серьезных ошибок при воспроизведении знаний; - отвечает без особых затруднений на дополнительные вопросы по программному материалу; - умеет применять полученные знания и умения при решении практических (ситуационных) задач; Допускаются мелкие неточности и не более двух ошибок, которые после уточнения (наводящих вопросов) обучающийся способен исправить.
«удовлетворительно»	в том случае, если обучающийся: - частично выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует усвоение программного материала (в ходе ответа в основных чертах раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), но испытывает затруднения при его самостоятельном воспроизведении, требует дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; - дает неполный, недостаточно аргументированный ответ; - не делает правильные обобщения и выводы; - допускает ошибки при воспроизведении знаний; - на дополнительные ответы по программному материалу отвечает с трудом; - умеет применять полученные знания при решении практических (ситуационных) задач, но допускает незначительные ошибки; Допускаются ошибки и неточности в содержании ответа, которые исправляются обучающимся с помощью наводящих вопросов преподавателя.
«отлично»	в том случае, если обучающийся: - выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует усвоение всего объема программного материала (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), выделяет в нем главные положения; - грамотно, используя научную терминологию, логично излагает программный материал, дает последовательный и исчерпывающий ответ на поставленные вопросы, делает обобщения и выводы; - не допускает ошибок при воспроизведении знаний; - легко отвечает на дополнительные вопросы по программному материалу; - осмысленно применяет полученные знания и умения при решении практических (ситуационных) задач.

6. Структура рейтинга по дисциплине

6.1. Обучающийся имеет право пройти промежуточную аттестацию по дисциплине или её части на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине в соответствующем семестре.

6.2. Критерии, показатели проведения текущего контроля успеваемости с использованием балльно-рейтинговой системы (по семестрам и формам промежуточной аттестации)

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.

1 семестр

Виды занятий		Формы проведения текущего контроля успеваемости		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Клинико-практическое занятие	КПЗ	Опрос письменный	ОП	6	144	В	Т	24	16	8
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	1	351	В	Р	351	234	117
Сумма баллов по дисциплине за семестр					495					

2 семестр

Виды занятий		Формы проведения текущего контроля успеваемости		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Клинико-практическое занятие	КПЗ	Опрос письменный	ОП	7	168	В	Т	24	16	8
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	1	351	В	Р	351	234	117
Сумма баллов по дисциплине за семестр					519					

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме зачета (на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине (модулю) или её части в семестре)

1 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценки
«зачтено»	Рейтинговый балл — не менее 60 % (не менее 293 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«не зачтено»	Рейтинговый балл — менее 60 % (менее 293 баллов) и/или Получение оценки ниже «удовлетворительно» за прохождение хотя бы одного текущего рубежного контроля в семестре или не прохождение рубежного контроля

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме экзамена (на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине (модулю) или её части)

2 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценки
«отлично»	Рейтинговый балл не менее 90 % (не менее 900 баллов) и

Шкала оценивания	Критерии выставления оценки
	Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«хорошо»	Рейтинговый балл не менее 75 % (не менее 750 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«удовлетворительно»	Рейтинговый балл не менее 60 % (не менее 600 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«неудовлетворительно»	Рейтинговый балл менее 60 % (менее 600 баллов) и/или Получение оценки ниже «удовлетворительно» за прохождение хотя бы одного текущего рубежного контроля в семестре или не прохождение рубежного контроля

7. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

1 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта

1. Основные закономерности наследования признаков. Виды доминантности. Отклонения от менделевского расщепления.

2. Сцепленное наследование. Наследование, сцепленное с полом.

3. Классификация и номенклатура мутаций.

4. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Популяционно-статистический метод.

5. Факторы популяционной динамики.

6. Классификация ВПР, механизмы их возникновения.

7. Патология аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса.

8. Патология половых хромосом: синдром Тернера, Клайнфельтера, полиХ и поли У.

9. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вильямса, синдром делеции и дупликации 22q11, синдром дупликации 7q11.

10. Геномный импринтинг. Болезни нарушения геномного импринтинга: синдром Прадера - Вилли, синдром Ангельмана.

11. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: хорея Гентингтона, синдром ломкой Х-хромосомы.

12. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.

13. Нервно-мышечные болезни: НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления.

14. Нервно-мышечные болезни: миодистрофия Дюшенна-Беккера.

15. Нервно-мышечные болезни: проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.

16. Наследственные болезни аминокислот. Альбинизм.

17. Наследственные болезни аминокислот. Гиперфенилаланинемиии.

18. Наследственные болезни обмена липидов. Гиперхолестеринемии.

19. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.

20. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования.

21. Цитогенетический метод исследования хромосом.

22. FISH-метод в диагностике наследственной патологии.

23. Метод ХМА в диагностике наследственной патологии.

24. ПЦР в диагностике наследственной патологии.

Образец билета для проведения зачета

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Билет №____

для проведения зачета по дисциплине «Медицинская генетика» по программе специализированного высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология
направленность (профиль) Управление генетической программой

1. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Популяционно-статистический метод.

2. Нервно-мышечные болезни: проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Заведующий кафедрой
Воинова Виктория Юрьевна
Доктор медицинских наук

2 семестр

Перечень практических умений и навыков для подготовки к промежуточной аттестации в форме экзамена

1. Основные закономерности наследования признаков. Виды доминантности. Отклонения от менделевского расщепления.

2. Сцепленное наследование. Наследование, сцепленное с полом.

3. Классификация и номенклатура мутаций.

4. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Популяционно-статистический метод.

5. Факторы популяционной динамики.

6. Классификация ВПР, механизмы их возникновения.

7. Патология аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса.

8. Патология половых хромосом: синдром Тернера, Клайнфельтера, полиХ и поли У.

9. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вильямса, синдром делеции и дупликации 22q11, синдром дупликации 7q11.

10. Геномный импринтинг. Болезни нарушения геномного импринтинга: синдром Прадера - Вилли, синдром Ангельмана.

11. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: хорея Гентингтона, синдром ломкой Х-хромосомы.

12. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.

13. Нервно-мышечные болезни: НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления.

14. Нервно-мышечные болезни: миодистрофия Дюшенна-Беккера.

15. Нервно-мышечные болезни: проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.

16. Наследственные болезни аминокислот. Альбинизм.

17. Наследственные болезни аминокислот. Гиперфенилаланинемиии.

18. Наследственные болезни обмена липидов. Гиперхолестеринемии.

19. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.

20. Нарушение обмена стероидных гормонов. Адреногенитальный синдром. Неонатальный скрининг на АГС.

21. Каналопатии. Муковисцидоз. Неонатальный скрининг на муковисцидоз.

22. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия. Неонатальный скрининг на галактоземию.

23. Врожденный гипотиреоз. Неонатальный скрининг на врожденный гипотироз.

24. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра, синдром Пирсона, атрофия зрительных нервов Лебера.

25. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS. Синдром MERRF.

26. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз.

27. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри.

28. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика.

29. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера, синдром Рефсума.

30. Пероксисомные болезни. Х-сцепленная адренолейкодистрофия, синдром Ли.

31. Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несовершенный остеогенез.

32. Наследственные болезни крови. Гемофилии А и В.

33. Наследственные болезни крови. Талассемия.

34. Наследственные болезни крови. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.

35. Мультифакториальные заболевания. Бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, артериальная гипертензия.

36. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования.

37. Цитогенетический метод исследования хромосом.

38. FISH-метод в диагностике наследственной патологии.

39. Метод ХМА в диагностике наследственной патологии.

40. ПЦР в диагностике наследственной патологии.

41. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.

42. Секвенирование по Сэнгеру. Применение в диагностике наследственной патологии.

43. Методы NGS. Этапы пробоподготовки. Применение в диагностике наследственной патологии.

44. Методы NGS. Секвенирование панелей, экзома, генома. Критерии оценки патогенности генетического варианта.

45. Виды скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. НИПТ.

46. Виды скрининга на наследственную патологию. Преконцепционный скрининг.

47. Неонатальный скрининг: общая характеристика, критерии включения заболевания в программу скрининга. Аудиологический скрининг.

48. Программа расширенного неонатального скрининга.

Образец билета для проведения экзамена

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Билет №____

для проведения экзамена по дисциплине «Медицинская генетика» по программе специализированного высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология
направленность (профиль) Управление генетической программой

1. Геномный импринтинг. Болезни нарушения геномного импринтинга: синдром Прадера - Вилли, синдром Ангельмана.

2. Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии.

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Заведующий кафедрой
Воинова Виктория Юрьевна
Доктор медицинских наук

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

Изучить материал предыдущих лекций и занятий.

Методические указания для подготовки к занятиям клинико-практического типа

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

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)

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.

Методические указания для подготовки к зачету

- Ознакомиться со списком вопросов к зачету.

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

Методические указания для подготовки к экзамену

Ознакомиться со списком вопросов к экзамену.
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 экзаменом.

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)

Самостоятельная работа студента складывается из регулярной проработки учебного материала (лекций, учебной литературы), подготовке к текущему тематическому, текущему рубежному и текущему итоговому контролям успеваемости.

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

9.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п/п	Наименование, автор, год и место издания	Рекомендуется при изучении разделов дисциплины	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурса
1	2	3	4	5
1	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	Профилактика наследственной патологии Хромосомная патология и методы её диагностики Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека Моногенная патология и методы её диагностики		https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html
2	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.	Профилактика наследственной патологии Хромосомная патология и методы её диагностики Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека Моногенная патология и методы её диагностики		https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
3	Наследственные болезни [Электронный ресурс]: нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 964 с.	Профилактика наследственной патологии Хромосомная патология и методы её диагностики Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека Моногенная патология и методы её диагностики		https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html
4	Математические аспекты генетики / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А.В. Колсанов, Д. А. Кудлай. [Электронный ресурс] – Москва : ГЭОТАРМедиа, 2020. – 176 с	Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека		https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html

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

1. PubMed
2. eLibrary
3. Клинические рекомендации (Министерство здравоохранения РФ)
4. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/
5. https://useast.ensembl.org
6. https://genome.ucsc.edu
7. https://www.omim.org/
8. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/
9. https://hpo.jax.org
10. http://www.hgvs.org/mutnomen
11. https://www.deciphergenomics.org
12. https://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php

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

1. MS Windows в редакциях: 7 Pro, 10 Pro, 11 Pro (x86, x64) – лицензия бессрочно
2. MS Office в редакциях: «Standard», «Professional Plus» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
3. MS Visio в редакциях: «Professional» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
4. Astra Linux Special Edition, вариант лицензирования «Орел», РУСБ.10015-10 – лицензия бессрочно
5. Adobe Acrobat Reader – свободно распространяемое ПО
6. Гарант (справочная правовая система) – лицензия до 31.07.2027
7. FastStone Image Viewer – свободно распространяемое ПО
8. Яндекс Браузер для организаций – свободно распространяемое ПО

9. Платформа «1С:Предприятие 8», конфигурации «1С:Документооборот государственного учреждения», «1С:Университет ПРОФ», «1С:Медицина» – лицензия бессрочно
10. МТС Линк платформа для проведения вебинаров – лицензия до 04.07.2027 г.
11. Антивирус Kaspersky endpoint Security – лицензия до 19.09.2027 г.
12. Архиватор 7-Zip – свободно распространяемое ПО
13. Платформа «Kinescope» - лицензия до 11.03.2027 г.
14. Система управления обучением (LMS) – лицензия бессрочная
15. Ubuntu – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
16. Debian – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
17. Электронная информационно-образовательная среда РНИМУ им. Н. И. Пирогова
18. RealTime PCR (ДНК-Технология)
19. Chromas

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.

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

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Аудитория 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 , Амплификатор , Вортекс , Дозаторы пипеточные на 2, 10, 200, 1000 мкл , Лабораторная посуда , Микроскопы , Микроцентрифуга , Оборудование для электрофореза , Термостат , Трансиллюминатор , Центрифуга
2	Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное 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
3	Учебная аудитория для проведения промежуточной аттестации	Учебная мебель (столы и стулья для обучающихся), стол, стул преподавателя, персональный компьютер; набор демонстрационного оборудования (проектор, экран, колонки)

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.