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.В.В.02.01 Неинвазивный пренатальный скрининг
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.В.В.02.01 Неинвазивный пренатальный скрининг (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)

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 биологии им. академика В.Н. Ярыгина ИБПЧ»
протокол от 22.06.2026 № 11

Зав. кафедрой
Ребриков Денис Владимирович
Доктор биологических наук, Профессор

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: Формирование способности обоснованно выбирать и интерпретировать неинвазивный пренатальный скрининг на основе внеклеточной ДНК с учетом биологических особенностей беременности, качества данных и вероятностного характера результата, использовать цифровые инструменты и профессиональные источники, выявлять информационные пробелы и разрабатывать план дальнейшего обследования и консультирования.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

- Сформировать знания о биологических основах и технологиях исследования внеклеточной ДНК, требованиях к качеству образца и анализа, показателях эффективности и границах применения стандартных и расширенных скрининговых панелей.
- Развить умения применять компьютерные технологии и профессиональные ресурсы для оценки доказательств, расчета показателей риска и интерпретации результатов с учетом исходной вероятности состояния, ультразвуковых данных и особенностей беременности.
- Сформировать навыки выявления и устранения информационных пробелов, обоснования подтверждающего обследования, подготовки консультационного заключения и недирективного объяснения результата с разграничением скрининговой находки, диагноза и возможного терапевтического значения.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Неинвазивный пренатальный скрининг» изучается в 2 семестре(ах) и относится к части, формируемой участниками образовательного процесса, Блока Б.1 «Дисциплины». Является дисциплиной по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся в рамках образовательной программы должны освоить следующие дисциплины и практики: Медицинская генетика; Биоинформатика; Управление иммунитетом; Биотехнология и генетическая инженерия; Разработка и производство БМКП, CAR-T, препаратов генозаместительной терапии, препаратов на основе геномных редакторов; Методология научного исследования; Medical writing; Интерпретация результатов секвенирования врачом-генетиком; Работа с генетическими базами данных; Практикум по молекулярно-генетическим методам; Практикум по секвенированию; Разработка генотерапевтического препарата.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

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.ИД2 Использует современные методы для решения профессиональных задач.	**Знать:** Биологические основы исследования внеклеточной ДНК, происхождение материнского и плацентарного компонентов и значение фетальной фракции. Принципы массового параллельного секвенирования, таргетных и SNP-ориентированных подходов, их возможности и ограничения. Основные показатели аналитического качества и клинической эффективности скрининга. Принципы выбора подтверждающего исследования с учетом клинической ситуации и типа предполагаемого изменения.
	Уметь: Обосновывать выбор между скрининговым и диагностическим исследованием в учебном клиническом случае. Оценивать соответствие выбранной технологии особенностям беременности и диагностическому вопросу. Интерпретировать высокий и низкий риск, а также нерезультативное исследование с учетом качества данных и клинического контекста. Составлять обоснованный план дальнейшего обследования и взаимодействия со специалистами.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками сравнительной оценки технологий НИПС. Навыками анализа лабораторного отчета и выявления существенных ограничений. Навыками разработки учебной схемы маршрутизации при разных результатах скрининга.
ОПК-3 Способен творчески применять и модифицировать современные компьютерные технологии, работать с профессиональными базами данных, профессионально оформлять и представлять результаты новых разработок	
ОПК-3.ИД1 Использует в профессиональной деятельности современные компьютерные технологии.	**Знать:** Возможности электронных таблиц и других цифровых инструментов для систематизации данных, расчета показателей эффективности и представления результатов. Принципы вычислительного формирования скринингового сигнала и алгоритмической оценки риска. Требования к проверке исходных данных, документированию расчетов, защите персональной информации и воспроизводимости анализа.
	Уметь: Рассчитывать чувствительность, специфичность, положительную и отрицательную прогностическую ценность на моделируемых данных. Сравнивать результаты расчетов при различной исходной вероятности состояния. Создавать электронные контрольные листы, таблицы ограничений и схемы дальнейших действий. Проверять корректность цифровых расчетов и соответствие используемой модели поставленной задаче.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками обработки учебных данных средствами электронных таблиц или аналогичных программ. Навыками оформления воспроизводимого расчетного отчета с указанием исходных допущений. Навыками цифрового представления интерпретационного досье с соблюдением конфиденциальности.
ОПК-3.ИД2 Использует профессиональные базы данных при обработке и интерпретации данных, полученных в ходе экспериментальных исследований.	**Знать:** Назначение профессиональных ресурсов, содержащих сведения о хромосомных нарушениях, геномных регионах, фенотипах и клинических исследованиях. Принципы оценки происхождения, актуальности, качества и применимости доказательств. Ограничения переноса сведений о подтвержденном заболевании на скрининговую находку.
	Уметь: Выполнять поиск сведений о предполагаемом хромосомном нарушении и доказательствах эффективности скрининговой панели. Сопоставлять данные исследований с учетом состава выборки, технологии, типа беременности и оцениваемого состояния. Проверять соответствие геномного региона, сборки и координат при анализе предоставленной дополнительной находки. Документировать источники и выявлять информационные пробелы и противоречия.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками воспроизводимого поиска и подготовки таблицы доказательств. Навыками критического анализа сведений об эффективности стандартных и расширенных панелей. Навыками использования профессиональных ресурсов без необоснованного установления диагноза по результату скрининга.
ПК-1 Способен выявлять и интерпретировать молекулярно-генетические мишени на основе анализа геномных и постгеномных данных и обосновывать их диагностическое и терапевтическое значение	

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	**Планируемые результаты освоения дисциплины**
ПК-1.ИД2 Обосновывает выбор мишени для генной/клеточной терапии и оценивает её потенциал	**Знать:** Различия между скрининговым сигналом, подтвержденным генетическим нарушением и установленной молекулярной мишенью. Состав доказательств, необходимых для перехода от выявленной генетической особенности к обсуждению потенциального терапевтического значения. Ограничения НИПС как источника информации для выбора мишени и разграничение исследовательской перспективы и подтвержденной клинической применимости.
	Уметь: Оценивать достаточность имеющихся данных для обсуждения потенциального терапевтического значения находки. Определять необходимость подтверждения генетического изменения и уточнения его клинического значения. Формулировать вопросы профильным специалистам о механизме заболевания, возможной мишени и уровне доказательности подхода. Аргументировать невозможность выбора терапевтической мишени только на основании скринингового результата.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками составления карты доказательств «скрининговая находка — подтверждение — клиническое значение — потенциальная мишень». Навыками выявления недостающих данных для междисциплинарного обсуждения. Навыками критической оценки утверждений о терапевтических перспективах, выходящих за пределы возможностей скрининга.
УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	
УК-1.ИД2 Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению.	**Знать:** Основные источники неопределенности на предтестовом, преаналитическом, аналитическом и интерпретационном этапах. Причины недостаточности сведений при нерезультативном тесте, расхождении результатов и особых вариантах беременности. Принципы выбора дополнительной информации и критериев ее достаточности для решения клинического вопроса.
	Уметь: Выявлять недостающие клинические, лабораторные и организационные сведения. Разграничивать технический дефект, биологическое ограничение и недостаточность доказательств. Разрабатывать последовательность уточняющих действий с указанием цели, источника информации и ожидаемого результата. Определять, какие выводы допустимы до устранения пробелов, а какие необходимо отложить.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками составления карты информационных пробелов. Навыками подготовки запросов лаборатории и специалистам. Навыками построения дерева решений и документирования сохраняющейся неопределенности.

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 (КРО), в т.ч.:		30	30
Лекционное занятие (ЛЗ)		16	16
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		10	10
Коллоквиум (К)		4	4
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		32	32
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		32	32
Промежуточная аттестация:			
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:		2	2
Зачет (З)*		2	2
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	64	64
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 32	2.00	2.00

* 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.

3. Содержание дисциплины
3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

2 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Биологические основы и технологии неинвазивного пренатального скрининга			
1	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 1. Неинвазивный пренатальный скрининг в системе пренатальной помощи	Цели и границы пренатального скрининга. Соотношение ультразвукового, биохимического скрининга и исследования внеклеточной ДНК. Различия скрининга и диагностики. Роль акушера-гинеколога, врача-генетика и лаборатории.
2	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 2. Внеклеточная ДНК в крови беременной: происхождение и биологические особенности	Материнский и плацентарный компоненты внеклеточной ДНК. Фетальная фракция: понятие, способы оценки и факторы вариабельности. Особенности плаценты и их значение для интерпретации. Связь биологических характеристик образца с возможностями исследования.
3	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 3. Предтестовая оценка и выбор объема исследования	Сбор анамнеза, оценка срока и особенностей беременности. Ультразвуковые данные, семейный анамнез и предшествующие результаты обследования. Выбор между скринингом и диагностическим исследованием. Согласование объема теста и ожидаемых результатов.
4	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 4. Преаналитический этап: получение, транспортирование и приемка образца	Идентификация пациентки, оформление направления и информированного согласия. Сведения, необходимые лаборатории. Требования к образцу с учетом используемой технологии. Транспортирование, хранение, критерии приемки и отклонения. Прослеживаемость и предотвращение ошибок.
5	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 5. Технологические платформы исследования внеклеточной ДНК	Принципы массового параллельного секвенирования, таргетных и SNP-ориентированных подходов. Основные этапы лабораторного и вычислительного анализа. Формирование сигнала и алгоритмической оценки риска. Сопоставление возможностей и ограничений платформ.
6	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 6. Аналитическое качество и оценка эффективности скрининга	Контроль качества библиотеки и секвенирования. Фетальная фракция, информативность образца и воспроизводимость. Чувствительность, специфичность, положительная и отрицательная прогностическая ценность. Влияние исходной вероятности состояния. Разграничение аналитической и клинической валидации.
Раздел 2. Клиническая интерпретация, консультирование и организация дальнейшего обследования			
1	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 1. Интерпретация результатов скрининга распространенных анеуплоидий	Анализ результатов в отношении трисомий 21, 18 и 13. Формулировки высокого и низкого риска. Соотношение лабораторного результата, исходного риска и ультразвуковых данных. Остаточный риск и ограничения отрицательного результата.
2	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 2. Скрининг аномалий половых хромосом и расширенные панели	Особенности интерпретации аномалий половых хромосом. Микроделеции, микродупликации, редкие аутосомные анеуплоидии и геномный скрининг. Оценка доказательств клинической эффективности. Дополнительные находки, неопределенность и риск избыточной интерпретации.
3	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 3. Нерезультативный тест и низкая фетальная фракция	Варианты заключения «результат не получен». Биологические и технические причины. Оценка клинического контекста. Возможности и ограничения повторного забора. Выбор между повторным скринингом и диагностическим обследованием.
4	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 4. Особые клинические ситуации и причины расхождения результатов	Многоплодная беременность, исчезнувший близнец, вспомогательные репродуктивные технологии и донорские ооциты. Плацентарный и материнский мозаицизм. Материнские генетические особенности и другие биологические источники сигнала. Разграничение ложного результата и биологического несоответствия.
5	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 5. Подтверждающая диагностика и междисциплинарная маршрутизация	Обсуждение дальнейшего обследования при высоком риске и при ультразвуковых находках. Биопсия хориона и амниоцентез: принципы выбора материала с учетом клинической ситуации. Кариотипирование, хромосомный микроматричный анализ и другие методы по показаниям. Роль консилиума и согласование диагностического вопроса.
6	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 6. Медико-генетическое консультирование, этика и коммуникация риска	Предтестовое и послетестовое консультирование. Добровольность выбора и информированное согласие. Объяснение вероятностного характера результата. Недирективная коммуникация, психологически бережное обсуждение и конфиденциальность. Дополнительные находки и пределы информирования.

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
7	УК-1.ИД2, ОПК-1.ИД2, ОПК-3. ИД1, ОПК-3. ИД2, ПК-1.ИД2	Тема 7. Комплексный разбор случая и оценка качества программы НИПС	Последовательная оценка показаний, преаналитики, технологии, качества и результата. Формирование заключения врача-генетика и плана дальнейших действий. Аудит маршрутизации, полноты документации и взаимодействия специалистов. Представление и защита итогового случая.

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
1	2	3	4	5	6	7
2 семестр						
Раздел 1. Биологические основы и технологии неинвазивного пренатального скрининга						
Тема 1. Неинвазивный пренатальный скрининг в системе пренатальной помощи						
1	ЛЗ	Неинвазивный пренатальный скрининг в системе пренатальной помощи	2	Д	1	
Тема 2. Внеклеточная ДНК в крови беременной: происхождение и биологические особенности						
2	ЛЗ	Внеклеточная ДНК в крови беременной: происхождение и биологические особенности	2	Д	1	
Тема 3. Предтестовая оценка и выбор объема исследования						
3	ЛЗ	Предтестовая оценка и выбор объема исследования	2	Д	1	
Тема 4. Преаналитический этап: получение, транспортирование и приемка образца						
4	ЛЗ	Преаналитический этап: получение, транспортирование и приемка образца	2	Д	1	
Тема 5. Технологические платформы исследования внеклеточной ДНК						
5	ЛПЗ	Технологические платформы исследования внеклеточной ДНК	2	Д	1	
Тема 6. Аналитическое качество и оценка эффективности скрининга						
6	ЛПЗ	Аналитическое качество и оценка эффективности скрининга	2	Т	1	1
7	К	Коллоквиум по разделу "Биологические основы и технологии неинвазивного пренатального скрининга"	2	Р	1	1
Раздел 2. Клиническая интерпретация, консультирование и организация дальнейшего обследования						
Тема 1. Интерпретация результатов скрининга распространенных анеуплоидий						
8	ЛЗ	Интерпретация результатов скрининга распространенных анеуплоидий	2	Д	1	
Тема 2. Скрининг аномалий половых хромосом и расширенные панели						
9	ЛЗ	Скрининг аномалий половых хромосом и расширенные панели	2	Д	1	
Тема 3. Нерезультативный тест и низкая фетальная фракция						
10	ЛЗ	Нерезультативный тест и низкая фетальная фракция	2	Д	1	
Тема 4. Особые клинические ситуации и причины расхождения результатов						
11	ЛЗ	Особые клинические ситуации и причины расхождения результатов	2	Д	1	
Тема 5. Подтверждающая диагностика и междисциплинарная маршрутизация						
12	ЛПЗ	Подтверждающая диагностика и междисциплинарная маршрутизация	2	Д	1	
Тема 6. Медико-генетическое консультирование, этика и коммуникация риска						
13	ЛПЗ	Медико-генетическое консультирование, этика и коммуникация риска	2	Д	1	
Тема 7. Комплексный разбор случая и оценка качества программы НИПС						
14	ЛПЗ	Комплексный разбор случая и оценка качества программы НИПС	2	Т	1	1
15	К	Коллоквиум по разделу "Клиническая интерпретация, консультирование и организация дальнейшего обследования"	2	Р	1	1
		Всего в семестре	30		15	4
16	З	Зачет	2	ПА	1	1
		Всего по дисциплине	30		15	4

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

Условные обозначения

Виды учебных занятий*

Виды учебных занятий	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
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		+	+

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
2 семестр	Зачет	Контроль присутствия, Опрос устный

Условные обозначения ****

Формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Зачет	Зачет	З

5.2 Критерии выставления оценок

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме зачета

2 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.

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.

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.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Опрос устный	ОУ	2	300	В	Т	150	100	50
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	2	702	В	Р	351	234	117
Сумма баллов по дисциплине за семестр					1002					

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)

2 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценки
«зачтено»	Рейтинговый балл — не менее 60 % (не менее 600 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«не зачтено»	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

2 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта

1. Каковы цели и границы неинвазивного пренатального скрининга? Чем скрининговое исследование отличается от диагностики?
2. Как соотносятся ультразвуковой, биохимический скрининг и исследование внеклеточной ДНК? Почему их результаты нельзя считать взаимозаменяемыми?
3. Как распределяются функции акушера-гинеколога, врача-генетика и лаборатории при проведении НИПС?
4. Каково происхождение материнского и плацентарного компонентов внеклеточной ДНК? Как оно влияет на интерпретацию результата?
5. Что такое фетальная фракция? Какие факторы определяют ее вариабельность и каковы ограничения ее оценки?
6. Как особенности плаценты могут приводить к расхождению скринингового результата и генетических характеристик плода?
7. Какие сведения о сроке, особенностях беременности, анамнезе и предшествующих обследованиях необходимы до назначения НИПС?
8. Как обосновать выбор между скрининговым и диагностическим исследованием при наличии ультразвуковых находок или семейного анамнеза?
9. Как согласовать объем исследования, ожидаемые результаты и ограничения с пациенткой до проведения теста?
10. Какие сведения должны содержаться в направлении и сопроводительной документации? Как обеспечивается идентификация пациентки и образца?
11. Какие факторы получения, хранения и транспортирования образца могут повлиять на информативность исследования?
12. Как анализировать преаналитическое несоответствие? Какие обстоятельства требуют уточнения данных, повторного получения образца или ограничения выдачи результата?
13. Каковы принципы массового параллельного секвенирования, таргетных и SNP-ориентированных подходов?
14. Какие этапы включает лабораторный и вычислительный анализ внеклеточной ДНК? Как формируется скрининговая оценка риска?
15. По каким критериям сравниваются платформы применительно к типу беременности, объему панели и возможным ограничениям?
16. Какие показатели характеризуют качество библиотеки, секвенирования и информативность образца? Как они связаны с возможностью выдачи результата?

17. Как рассчитываются чувствительность, специфичность, положительная и отрицательная прогностическая ценность? Чем эти показатели различаются?

18. Как исходная вероятность состояния влияет на прогностическую ценность? Чем аналитическая валидация отличается от клинической?

19. Как интерпретируются результаты высокого и низкого риска в отношении трисомий 21, 18 и 13?

20. Как сопоставлять лабораторный результат с исходным риском и ультразвуковыми данными?

21. Что понимается под остаточным риском? Почему результат низкого риска не исключает все генетические и врожденные нарушения?

22. Какие особенности необходимо учитывать при интерпретации скрининга аномалий половых хромосом?

23. Как оценивать доказательства эффективности панелей микроделеций, микродупликаций, редких аутосомных анеуплоидий и геномного скрининга?

24. Какие риски неопределенности и избыточной интерпретации связаны с расширением панели? Как корректно представлять ее возможности пациентке?

25. Какие биологические и технические причины могут приводить к заключению «результат не получен»?

26. Как оценивать возможность повторного забора с учетом причины неудачи, срока и клинических данных?

27. Какие информационные пробелы необходимо устранить перед выбором между повторным скринингом и диагностическим обследованием?

28. Как многоплодная беременность, исчезнувший близнец, вспомогательные репродуктивные технологии и донорские ооциты могут влиять на применимость и интерпретацию теста?

29. Как плацентарный и материнский мозаицизм, а также другие материнские особенности могут участвовать в формировании сигнала?

30. Как анализировать расхождение НИПС и последующей диагностики? Почему нельзя автоматически считать причиной лабораторную ошибку?

31. Как формулируется диагностический вопрос после результата высокого риска или при ультразвуковых находках?

32. Какие обстоятельства учитываются при обсуждении биопсии хориона и амниоцентеза? Как происхождение исследуемого материала связано с интерпретацией?

33. Как обосновать выбор кариотипирования, хромосомного микроматричного анализа или другого исследования применительно к предполагаемому нарушению?

34. Какие вопросы необходимо обсудить при предтестовом и послетестовом консультировании?

35. Как объяснять различие между чувствительностью теста и вероятностью подтверждения положительного результата?

36. Как обеспечиваются добровольность выбора, недирективность, психологически бережная коммуникация и конфиденциальность?

37. Как согласовываются пределы информирования о дополнительных находках? Почему скрининговый сигнал нельзя непосредственно использовать для выбора терапевтической мишени?

38. Какие разделы включает клинико-генетическое досье и консультационное заключение по результатам НИПС?

39. Как проводится аудит полноты документации, качества маршрутизации и взаимодействия специалистов?

40. Как составить карту информационных пробелов и план их устранения? Какие критерии позволяют перейти к следующему этапу или признать сохраняющуюся неопределенность?

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

Подготовка к занятиям лекционного включает предварительное изучение тематического плана лекций, а также изучение теоретического материала по теме предстоящей лекции.

Методические указания для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа

Подготовка к лабораторно-практическим занятиям осуществляется путем изучения лекционного материала, учебной литературы, работы с материалами в электронной образовательной среде Университета, решения заданий, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного решения.

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)

При подготовке к коллоквиумам, студенту необходимо внимательно изучить/повторить материалы лекций, лабораторно-практических занятий, рекомендуемую литературу, материалы в электронной образовательной среде Университета.

Методические указания для подготовки к зачету

Изучить список вопросов к зачету, после этого изучить теоретический материал, составляющий основу для ответов на задания к зачету, решить практические задания.

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)

Самостоятельная работа студента складывается из регулярной проработки учебного материала (лекций, учебной литературы) при подготовке к лабораторно-практическим занятиям, подготовке к текущему тематическому, текущему рубежному 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] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 582 с. : ил.	Клиническая интерпретация, консультирование и организация дальнейшего обследования Биологические основы и технологии неинвазивного пренатального скрининга		Удаленный доступ: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
2	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил.	Клиническая интерпретация, консультирование и организация дальнейшего обследования Биологические основы и технологии неинвазивного пренатального скрининга		Удаленный доступ: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html

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

1. PubMed
2. eLibrary
3. OMIM

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

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	Стулья , Столы , Проектор мультимедийный
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.