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.02.02 Сравнительная геномная гибридизация
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.02.02 Сравнительная геномная гибридизация (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 применять сравнительную геномную гибридизацию и интегрировать ее результаты с данными профессиональных геномных ресурсов для выявления и интерпретации изменений числа копий генома, оценки их связи с патологией, дозовыми эффектами генов и геномной стабильностью клеточных моделей, а также обоснования стратегии дальнейших исследований в области управления генетической программой.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

- Сформировать системные знания о биологических механизмах возникновения и функциональных последствиях изменений числа копий генома, принципах метафазной CGH и array-CGH, их отличиях от SNP-содержащих платформ, возможностях и ограничениях при решении клинических и исследовательских задач.
- Развить навыки оценки качества, обработки и интерпретации результатов сравнительной геномной гибридизации с использованием профессиональных баз данных, включая аннотацию и классификацию CNV, сопоставление находок с фенотипом, наследованием и дозовой чувствительностью генов, разграничение доказанной значимости и исследовательских гипотез.
- Сформировать умения разрабатывать и аргументировать стратегии решения неоднозначных диагностических и исследовательских ситуаций на основе междисциплинарного подхода, обосновывать выбор дополнительных методов и семейных исследований, подготавливать заключения с указанием доказательств, ограничений и сохраняющейся неопределенности.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Сравнительная геномная гибридизация» 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: Разработка и производство БМКП, CAR-T, препаратов генозаместительной терапии, препаратов на основе геномных редакторов; Медицинская генетика; Биоинформатика; Управление иммунитетом; Биотехнология и генетическая инженерия; 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.ИД1 Использует фундаментальные биологические представления для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности.	**Знать:** Закономерности организации и функционирования генома, механизмы возникновения делеций, дупликаций, амплификаций и анеуплоидий, биологические последствия изменения числа копий генов, включая гаплонедостаточность и триплочувствительность. Молекулярно-биологические основы сравнительной геномной гибридизации, принципы сравнения исследуемой и референсной ДНК, возможности и ограничения метафазной CGH, array-CGH и SNP-содержащих платформ. Биологические закономерности, определяющие связь геномных изменений с фенотипом: особенности наследования, мозаицизм, неполную пенетрантность, вариабельную экспрессивность и неоднородность клеточных популяций.
	Уметь: Формулировать диагностические и исследовательские задачи анализа изменений числа копий генома на основе сведений о фенотипе, семейном анамнезе, свойствах биологического материала и предполагаемых механизмах нарушения функции генов. Обосновывать выбор платформы, исследуемого материала, референса и дополнительных методов с учетом биологической природы предполагаемых изменений и ограничений сравнительной геномной гибридизации. Объяснять возможные функциональные последствия выявленных изменений с учетом геномного контекста, дозовой чувствительности генов и особенностей наследования; формулировать альтернативные гипотезы и предлагать способы их проверки при неоднозначных результатах.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками применения фундаментальных знаний по молекулярной биологии, цитогенетике и генетике человека для постановки нестандартных задач клинической интерпретации и оценки геномной стабильности клеточных моделей. Приемами анализа причинно-следственных связей между изменением числа копий геномного участка, нарушением функции генов и наблюдаемыми фенотипическими или клеточными проявлениями. Навыками построения и аргументированного выбора стратегии решения задачи: сопоставления биологических гипотез, определения необходимых дополнительных данных и обоснования дальнейших исследований с учетом неопределенности и границ метода.
ОПК-3 Способен творчески применять и модифицировать современные компьютерные технологии, работать с профессиональными базами данных, профессионально оформлять и представлять результаты новых разработок	
ОПК-3.ИД2 Использует профессиональные базы данных при обработке и интерпретации данных, полученных в ходе экспериментальных исследований.	**Знать:** Назначение, структуру и возможности профессиональных геномных ресурсов, используемых для интерпретации результатов сравнительной геномной гибридизации, включая DGV, ClinGen, ClinVar и DECIPHER, а также особенности содержащихся в них популяционных, клинических и функциональных данных. Принципы поиска и сопоставления сведений о геномных интервалах, генах и CNV с учетом референсной сборки, координат, числа копий, перекрытия участков, дозовой чувствительности генов и описанного фенотипа. Критерии оценки достоверности, актуальности и применимости записей баз данных, причины расхождения интерпретаций и правила документирования источников, версий и даты обращения.
	Уметь: Выполнять поиск и отбор сведений о выявленных CNV и затронутых генах в профессиональных базах данных, проверяя соответствие референсной сборки, координат, типа изменения и геномного контекста. Сопоставлять популяционные частоты, сведения о дозовой чувствительности, клинические классификации и фенотипические описания для обоснования интерпретации конституциональных CNV, учитывая качество доказательств и ограничения их использования. Выявлять противоречивые, устаревшие и дублирующие сведения, разграничивать независимые доказательства и повторное представление одного наблюдения, формировать аннотированную таблицу находок с обоснованными выводами.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками воспроизводимого поиска и систематизации информации из профессиональных геномных ресурсов для аннотации результатов array-CGH. Приемами интеграции данных о популяционной встречаемости, генном содержании, дозовой чувствительности, фенотипе и наследовании CNV с разграничением сведений базы данных и самостоятельного интерпретационного вывода. Навыками подготовки доказательного досье по выявленному CNV, включающего идентификаторы записей, использованные источники, дату обращения, противоречия и ограничения, с соблюдением условий доступа и конфиденциальности данных.

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	**Планируемые результаты освоения дисциплины**
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 молекулярно-генетических исследований, связывает варианты с патологией/мишенью.	**Знать:** Принципы интерпретации результатов сравнительной геномной гибридизации, критерии оценки качества профиля и достоверности выявленных делеций, дупликаций и амплификаций, а также ограничения определения их границ и клеточной представленности. Подходы к классификации конституциональных CNV с учетом дозовой чувствительности генов, популяционных, клинических и семейных доказательств; различия интерпретации конституциональных, опухолевых и исследовательских находок. Принципы установления связи геномного изменения с патологией и потенциальной молекулярно-генетической мишенью с учетом фенотипа, наследования, механизма заболевания и функционального значения затронутых генов и регуляторных участков.
	Уметь: Интерпретировать профиль array-CGH, оценивать качество и достоверность находок, описывать CNV с указанием референсной сборки, координат, размера, числа копий и геномного содержания. Обосновывать классификацию конституционального CNV и оценивать его соответствие клиническому случаю, сопоставляя дозовую чувствительность генов, фенотип, модель наследования и результаты семейного исследования. Выделять гены и геномные участки, потенциально связанные с патологией или представляющие интерес как исследовательские мишени; определять необходимость дополнительных исследований, включая секвенирование, и разграничивать диагностическую значимость находки и доказанность ее терапевтической применимости.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками последовательного разбора результатов сравнительной геномной гибридизации: от оценки качества и аннотации CNV до классификации и клинико-генетического сопоставления. Приемами формирования и проверки гипотез о связи выявленного изменения с заболеванием, клеточным фенотипом или потенциальной мишенью на основе совокупности молекулярно-генетических, функциональных и семейных данных. Навыками подготовки аргументированного интерпретационного заключения с указанием доказательств, альтернативных объяснений, ограничений метода и плана дополнительных исследований, необходимых для уточнения диагностического или исследовательского значения находки.
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:** Принципы системного анализа проблемных ситуаций при проведении и интерпретации сравнительной геномной гибридизации: выделения проблемы, определения цели, оценки исходных данных, ограничений и возможных способов решения. Возможности взаимодополняющего использования клинических, цитогенетических, молекулярно-генетических и биоинформационных данных для уточнения значимости выявленных CNV и причин противоречивых результатов. Критерии сравнения стратегий дальнейшего исследования: диагностическую или исследовательскую информативность, достоверность, доступность, сроки, ресурсные затраты, этические ограничения и ожидаемое влияние результатов на решение задачи.
	Уметь: Анализировать проблемную ситуацию, разграничивать технические и биологические причины неопределенности, выявлять недостающие сведения и формулировать вопросы, требующие дополнительного исследования. Разрабатывать альтернативные стратегии решения задачи, обосновывать последовательность проверки качества данных, уточнения фенотипа, семейного анализа и применения дополнительных методов с учетом возможностей и ограничений каждого этапа. Аргументированно выбирать стратегию на основе совокупности доказательств, определять критерии ее результативности и условия пересмотра при получении новых или противоречивых данных.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками построения структурированного плана решения клинической или исследовательской задачи с использованием результатов сравнительной геномной гибридизации и данных смежных дисциплин. Приемами сравнительной оценки альтернативных решений, выявления допущений и рисков, обоснования необходимости участия специалистов различного профиля. Навыками представления и защиты выбранной стратегии, документирования оснований принятых решений и корректировки плана действий с учетом результатов дополнительных исследований и 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. Основы, платформы и организация сравнительной геномной гибридизации			
1	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Сравнительная геномная гибридизация в геномной диагностике	Принцип сравнения исследуемой и референсной ДНК. Классическая метафазная CGH и микроматричная array-CGH. Место в системе цитогенетических и молекулярных исследований. Задачи выявления изменений числа копий и границы метода.
2	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 2. Биологические основы изменений числа копий генома	Делеции, дупликации, амплификации и анеуплоидии. Механизмы возникновения CNV. Дозовые эффекты, гаплонедостаточность и триплочувствительность. Роль геномного контекста, регуляторных участков и мозаицизма. Разграничение конституциональных и приобретенных изменений.
3	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. Дизайн микроматриц и выбор платформы	Типы и расположение зондов, плотность покрытия, референсная сборка и эффективное разрешение. Таргетные и геномные дизайны. Отличия array-CGH, SNP-матриц и комбинированных платформ. Дополнительные сигналы SNP-анализа и недопустимость приписывать их обычной array-CGH.
4	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 4. Планирование исследования и преаналитический этап	Клинический или исследовательский вопрос. Выбор материала и референса, идентификация образца и информированное согласие. Количество, качество и целостность ДНК. Контаминация, неоднородность материала и требования к приемке. Прослеживаемость.
5	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 5. Лабораторный этап и контроль аналитического качества	Логика подготовки и мечения ДНК, гибридизации, отмывки и сканирования без экспериментальных режимов. Флуоресцентный сигнал, фон, насыщение и систематические смещения. Внутренние контроли, референсные образцы и критерии пригодности данных.
6	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 6. Первичная обработка данных и выявление CNV	Нормализация сигналов и отношение интенсивностей, log2-ratio, сегментация и алгоритмическое выделение участков. Пороговые решения и число поддерживающих зондов. Шум, волнообразные артефакты и пограничные находки. Координаты, сборка и визуальная проверка.
Раздел 2. Интерпретация результатов и применение сравнительной геномной гибридизации			
1	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Описание CNV и работа с геномными ресурсами	Границы интервала, размер, число копий, содержащиеся гены и регуляторный контекст. Принципы записи по применимой версии ISCN и обозначение сборки. DGV, ClinGen, ClinVar и DECIPHER как примеры ресурсов. Уровни доступа, происхождение и качество доказательств.
2	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 2. Классификация конституциональных CNV	Пять классов клинической значимости. Подход ACMG /ClinGen к оценке потерь и увеличений числа копий. Дозовая чувствительность, популяционные, клинические и семейные данные. Система доказательств, предотвращение двойного учета и работа с неопределенностью.
3	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. Клинико-генетическое сопоставление и семейный анализ	Сопоставление фенотипа, наследования, размера и содержания CNV. Вариабельная экспрессивность и неполная пенетрантность. De novo и унаследованные изменения. Обследование родителей и поиск механизма перестройки другими методами. Различие классификации CNV и объяснения конкретного случая.
4	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 4. Пренатальное и постнатальное применение array-CGH	Выбор диагностической задачи при аномалиях развития и других клинических показаниях. Пренатальные образцы, материнская контаминация и ограничения интерпретации. Неопределенные и дополнительные находки. Отрицательный результат и остаточная диагностическая неопределенность.
5	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 5. CGH в онкогеномике и исследовании клеточных моделей	Приобретенные потери и увеличения числа копий, амплификации. Клеточность опухолевого образца, клональность и неоднородность. Отличия интерпретации соматических и конституциональных CNV. Исследование геномной стабильности клеточных линий и генетически модифицированных клеток; ограничения метода как единственного контроля.

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
6	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3. ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 6. Ограничения, подтверждение находок и межметодная интеграция	Сбалансированные перестройки, точечные варианты и низкоуровневый мозаицизм. Ограничения обнаружения полиплоидии стандартной array-CGH. Отсутствие прямого выявления протяженных участков гомозиготности без SNP-компонента. Выбор FISH, MLPA, количественной ПЦР, кариотипирования или секвенирования в зависимости от вопроса. Показания к независимому подтверждению, а не автоматическое подтверждение каждой CNV.
7	УК-1.ИД3, ОПК-1.ИД1, ОПК-3. ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 7. Подготовка заключения исследования	Содержание отчета: материал, платформа, сборка, качество, находки, классификация и ограничения. Разграничение лабораторного отчета и заключения врача-генетика. Контроль версий интерпретации, пересмотр и конфиденциальность. Комплексный разбор и экспертное рецензирование.

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. Основы, платформы и организация сравнительной геномной гибридизации						
Тема 1. Сравнительная геномная гибридизация в геномной диагностике						
1	ЛПЗ	Сравнительная геномная гибридизация в геномной диагностике	2	Д	1	
Тема 2. Биологические основы изменений числа копий генома						
2	ЛЗ	Биологические основы изменений числа копий генома	2	Д	1	
Тема 3. Дизайн микроматриц и выбор платформы						
3	ЛЗ	Дизайн микроматриц и выбор платформы	2	Д	1	
Тема 4. Планирование исследования и преаналитический этап						
4	ЛЗ	Планирование исследования и преаналитический этап	2	Д	1	
Тема 5. Лабораторный этап и контроль аналитического качества						
5	ЛЗ	Лабораторный этап и контроль аналитического качества	2	Д	1	
Тема 6. Первичная обработка данных и выявление CNV						
6	ЛПЗ	Первичная обработка данных и выявление CNV	2	Т	1	1
7	К	Коллоквиум по разделу "Основы, платформы и организация сравнительной геномной гибридизации"	2	Р	1	1
Раздел 2. Интерпретация результатов и применение сравнительной геномной гибридизации						
Тема 1. Описание CNV и работа с геномными ресурсами						
8	ЛЗ	Описание CNV и работа с геномными ресурсами	2	Д	1	
Тема 2. Классификация конституциональных CNV						
9	ЛЗ	Классификация конституциональных CNV	2	Д	1	
Тема 3. Клинико-генетическое сопоставление и семейный анализ						
10	ЛЗ	Клинико-генетическое сопоставление и семейный анализ	2	Д	1	
Тема 4. Пренатальное и постнатальное применение array-CGH						
11	ЛПЗ	Пренатальное и постнатальное применение array-CGH	2	Д	1	
Тема 5. CGH в онкогеномике и исследовании клеточных моделей						
12	ЛПЗ	CGH в онкогеномике и исследовании клеточных моделей	2	Д	1	
Тема 6. Ограничения, подтверждение находок и межметодная интеграция						
13	ЛЗ	Ограничения, подтверждение находок и межметодная интеграция	2	Д	1	
Тема 7. Подготовка заключения исследования						
14	ЛПЗ	Подготовка заключения исследования	2	Т	1	1
15	К	Коллоквиум по разделу "Интерпретация результатов и применение сравнительной геномной гибридизации"	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. В чем заключается принцип сравнительной геномной гибридизации? Объясните назначение исследуемой и референсной ДНК и формирование сравнительного сигнала.

2. Чем различаются классическая метафазная CGH и микроматричная array-CGH? Сопоставьте их принципы, разрешающую способность и области применения.

3. Каково место сравнительной геномной гибридизации среди цитогенетических и молекулярно-генетических методов? Сравните ее возможности с кариотипированием, FISH и секвенированием.

4. Какие изменения числа копий генома исследуются с помощью CGH/array-CGH? Охарактеризуйте делеции, дупликации, амплификации и анеуплоидии.

5. Каковы основные механизмы возникновения CNV? Как особенности организации генома могут влиять на появление повторяющихся и уникальных перестроек?

6. Что понимается под дозовым эффектом гена, гаплонедостаточностью и триплочувствительностью? Как эти понятия используются при оценке последствий CNV?

7. Как генное содержание и регуляторный контекст измененного участка могут влиять на фенотип? Почему размер CNV не является единственным основанием для оценки ее значимости?

8. Чем различаются конституциональные и приобретенные изменения числа копий? Как происхождение изменения влияет на постановку задачи и интерпретацию результата?

9. Что такое мозаицизм и неоднородность клеточной популяции? Как они могут отражаться на результатах сравнительной геномной гибридизации?

10. Как устроена микроматрица для array-CGH? Объясните значение типа, распределения и плотности зондов.

11. Чем номинальная плотность микроматрицы отличается от эффективного разрешения исследования? Какие факторы определяют возможность выявления конкретного изменения?

12. В чем различия геномных и таргетных дизайнов микроматриц? Как обосновать выбор дизайна для диагностической или исследовательской задачи?

13. Чем различаются array-CGH, SNP-матрицы и комбинированные платформы? Какие возможности SNP-анализа нельзя автоматически приписывать обычной array-CGH?

14. Как сформулировать клинический или исследовательский вопрос перед проведением array-CGH? Какие исходные сведения необходимы для выбора платформы и последующей интерпретации?

15. Как обосновать выбор биологического материала и референсной ДНК? Какие риски связаны с неоднородностью образца и его несоответствием поставленной задаче?

16. Какие требования предъявляются к качеству, количеству и целостности ДНК? Как контаминация и нарушения преаналитического этапа могут повлиять на результат?

17. Каковы основные этапы лабораторного процесса array-CGH? Объясните назначение подготовки и мечения ДНК, гибридизации, отмывки и сканирования.

18. Какие показатели используются для оценки аналитического качества? Как распознавать влияние фона, насыщения, шума и систематических смещений сигнала?

19. Для чего выполняются нормализация и сегментация данных? Как интерпретируется показатель log2-ratio с учетом особенностей образца и платформы?

20. Как оценивать достоверность кандидатной CNV? Раскройте значение числа поддерживающих зондов, качества профиля, пороговых решений и визуальной проверки.

21. Какие сведения необходимы для описания CNV? Объясните значение референсной сборки, координат, размера интервала, числа копий и неопределенности границ.

22. Каковы принципы представления результатов array-CGH с использованием применимой версии ISCN? Какие ошибки возникают при смешении сборок и систем обозначения?

23. Как использовать DGV при оценке CNV? Какие ограничения необходимо учитывать при сопоставлении исследуемого изменения с популяционными наблюдениями?

24. Как использовать материалы ClinGen о дозовой чувствительности генов и геномных регионов? Как разграничивать доказательства гаплонедостаточности и триплочувствительности?

25. Как использовать ClinVar и DECIPHER для анализа CNV? Как оценивать происхождение данных, полноту фенотипического описания и соответствие записи исследуемому случаю?

26. Как действовать при противоречивых классификациях и различающихся описаниях одного геномного участка в базах данных? Как обеспечить актуальность и прослеживаемость доказательств?

27. Какие классы клинической значимости применяются к конституциональным CNV? Охарактеризуйте общий подход ACMG/ClinGen к их классификации.

28. Как различаются подходы к оценке потери и увеличения числа копий? Какие сведения о генах и геномных регионах необходимы для обоснования классификации?

29. Как учитывать популяционные, клинические, функциональные и семейные доказательства? Как избежать двойного учета одного наблюдения, представленного в нескольких источниках?

30. Почему классификация CNV и установление ее связи с конкретным заболеванием — разные задачи? Как сопоставлять находку с фенотипом и предполагаемым механизмом патологии?

31. Как неполная пенетрантность и вариабельная экспрессивность влияют на клинико-генетическую интерпретацию? Почему наличие изменения у клинически здорового родственника требует взвешенной оценки?

32. Каково значение семейного исследования при выявлении CNV? Как использовать сведения о возникновении изменения de novo и его наследовании при планировании дальнейшего обследования?

33. Каковы особенности пренатального применения array-CGH? Какие вопросы возникают при выборе материала, оценке материнской контаминации и интерпретации неопределенных находок?

34. Каковы особенности постнатального применения array-CGH при аномалиях развития и других клинических задачах? Как учитывать отрицательный результат и сохраняющуюся диагностическую неопределенность?

35. Как интерпретировать изменения числа копий в опухолевом образце? Раскройте значение клеточности, клональности и неоднородности, а также отличия от оценки конституциональных CNV.

36. Как применять array-CGH для исследования геномной стабильности клеточных линий и генетически модифицированных клеток? Почему этот метод не следует считать единственным достаточным способом контроля?

37. Какие ограничения array-CGH необходимо учитывать в отношении сбалансированных перестроек, точечных вариантов, полиплоидии, низкоуровневого мозаицизма и участков гомозиготности?

38. Как обосновать необходимость независимого подтверждения находки и выбрать дополнительный метод — FISH, MLPA, количественную ПЦР, кариотипирование или секвенирование? Почему не следует применять одинаковую схему подтверждения ко всем CNV?

39. Как разработать стратегию действий при неоднозначном результате, недостаточности данных или несоответствии находки фенотипу? Сравните альтернативные решения с учетом информативности, сроков, ресурсов и этических ограничений.

40. Какие сведения должны быть отражены в лабораторном отчете и интерпретационном заключении? Как представить доказательства, ограничения, альтернативные объяснения, необходимость пересмотра и план дальнейших исследований?

Образец билета для проведения зачета

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

Кафедра биологии им. академика В.Н. Ярыгина ИБПЧ

Билет №____

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

1. Что понимается под дозовым эффектом гена, гаплонедостаточностью и триплочувствительностью? Как эти понятия используются при оценке последствий CNV?

2. Как использовать ClinVar и DECIPHER для анализа CNV? Как оценивать происхождение данных, полноту фенотипического описания и соответствие записи исследуемому случаю?

3. Как разработать стратегию действий при неоднозначном результате, недостаточности данных или несоответствии находки фенотипу? Сравните альтернативные решения с учетом информативности, сроков, ресурсов и этических ограничений.

Кафедра биологии им. академика В.Н. Ярыгина ИБПЧ

Заведующий кафедрой
Ребриков Денис Владимирович
Доктор биологических наук,
Профессор

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] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. Пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. И доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с.	Интерпретация результатов и применение сравнительной геномной гибридизации Основы, платформы и организация сравнительной геномной гибридизации		Удаленный доступ: https://www. studentlibrary.ru/book/ ISBN9785970411520.html
2	Наглядная генетика [Электронный ресурс] / Э. Пассарг ; [пер. с англ. : Н. С. Тихомирова ; под ред. Д. В. Ребрикова]. – Электрон. текст. дан. – Москва, 2020.	Интерпретация результатов и применение сравнительной геномной гибридизации Основы, платформы и организация сравнительной геномной гибридизации		Удаленный доступ https://rsmu. informsystema.ru/u ploader/fileUpload? name=121bn . pdf&show=dcatalogues/1 /5362/ 121bn. pdf&view=true

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

1. PubMed
2. eLibrary
3. OMIM
4. Полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям «Pub Med» https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/
5. Реферативная и аналитическая база научных публикаций и цитирования издательства Elsevier «Scopus» https://www.scopus.com/search/form.uri?display=basic&zone=header&origin=#basic

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.