

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГАОУ ВО РНИМУ им Н.И.Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)**

Институт биомедицины (МБФ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович

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

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.О.36 Медицинская генетика

**для образовательной программы высшего образования - программы специалитета
по специальности**

**06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология
направленность (профиль)**

Биомедицина

Год начала подготовки - 2025

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.36 Медицинская генетика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специалитета по специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология.

Направленность (профиль): Биомедицина.

Форма обучения: очная.

Составители:

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

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

«Кафедра общей и медицинской генетики МБФ»
 протокол от «___» _____ № _____

Зав. кафедрой

Воинова Виктория Юрьевна
 Доктор медицинских наук

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена ученым советом

« _____ »
 протокол от «___» _____ 20__ № _____

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович
 Доктор биологических наук,
 Член-корреспондент
 Российской академии наук

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 06.05.02 Биомедицина, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «27» июля 2021 г. № 675 рук.
2. Устав и локальные нормативные акты Университета.
3. Общая характеристика образовательной программы.
4. 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: Целью изучения дисциплины является получение обучающимися системных теоретических и прикладных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходов к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

- Сформировать готовность и способность применять современные методы и технологии анализа генома, применяемых в медицинской генетике для диагностики наследственной патологии и установления причины наследственного заболевания.
- Сформировать системные знания о современных подходах к лечению и профилактике наследственной патологии; перспективах применения генных и клеточных препаратов в лечении наследственных болезней.
- Сформировать системные знания о современных цитогенетических и молекулярно-генетических методах анализа генома.
- Сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках и молекулярно-генетических механизмах патогенеза частой хромосомной и моногенной наследственной патологии и мультифакторных заболеваний.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается в 9 семестре(ах) и относится к обязательной части Блока Б.1 «Дисциплины». Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 5.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся в рамках образовательной программы должны освоить следующие дисциплины и практики: Теория вероятности и математическая статистика; Иностранный язык; Биохимия; Основы клеточной биологии; Генетика; Молекулярная биология; Общая патология; Клеточная патология; Физиология; Анатомия человека.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Клиническая биоинформатика.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного прохождения практик: Преддипломная практика , НИР.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

9 семестр

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины
ПК-2 Способен проводить научные исследования в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины	
ПК-2.ИД1 Собирает и обрабатывает научную и научно-техническую информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.	Знать: Основные базы данных с научной литературой в области медицинской генетики.
	Уметь: Работать с базами данных и информационно-поисковыми диагностическими системами в области медицинской генетики.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Методологией поиска и анализа информации в своей профессиональной области.
ПК-2.ИД2 Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.	Знать: Возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий, цитогенетических методов, принципы работы приборов, используемых в генетике.
	Уметь: Применять современные молекулярно-генетические и цитогенетические методы для анализа генома человека и поиска мутаций, знать их ограничения, интерпретировать результаты молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Анализа результатов современных молекулярно-генетических и цитогенетических методов.
ПК-2.ИД3 Формулирует выводы по итогам исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины	Знать: Этиологию и патогенез наиболее частой наследственной патологии.
	Уметь: Предположить наследственную патологию, объяснить её патогенез на основе полученных экспериментальных данных, предсказать мутагенное воздействие, объяснить его механизм.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Сопоставления результатов молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований между собой и с фенотипом пациента, объяснения возможного механизма патогенеза наследственной патологии.
ПК-2.ИД4 Информировать научную общественность о результатах исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области молекулярной медицины, молекулярной и клеточной биологии путем публикации их в рецензируемых научных изданиях.	Знать: Современные научные издания в своей профессиональной области, методологию научного исследования в области медицинской генетики, статистические методы оценки достоверности экспериментальных данных.
	Уметь: Сформулировать цели и задачи исследования, описать используемые в исследовании методы, провести статистическую обработку данных, полученных в исследовании и дать объяснение полученным результатам, сделать выводы на основе полученных результатов.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Изложения результатов своих исследований в виде научных статей, правильного оформления результатов своих исследований для публикации в рецензируемых научных изданиях.
ПК-2.ИД5 Информировать научную общественность о результатах исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области молекулярной медицины, молекулярной и клеточной биологии путем представления их в виде докладов на научных мероприятиях.	Знать: Методологию научного исследования в области медицинской генетики, статистические методы оценки достоверности экспериментальных данных, правила оформления результатов научного исследования в виде тезисов и докладов.
	Уметь: Изложить результаты своих исследований в виде доклада на научных мероприятиях в области медицинской генетики.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Представления результатов своих исследований на научных мероприятиях в области медицинской генетики.
ПК-3 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области биомедицинских исследований	

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины
ПК-3.ИД1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта формирует план научного эксперимента	Знать: Методологию поиска и анализа информации в области биомедицинских исследований, современные молекулярно-генетические методы исследования генома, статистические методы обработки экспериментальных данных; правила оформления информированного согласия для исследований с участием человека.
	Уметь: Проанализировать имеющуюся научную литературу в области своего исследования, определить цель исследования, подобрать необходимые методы исследования, сформировать план научного эксперимента, сформировать обследуемую группу, определить критерии включения в обследуемую группу, применять статистические методы для оценки достоверности полученных результатов эксперимента.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Составления плана научного эксперимента, оформления информированного согласия и разъяснения целей, задач, условий и рисков исследования с участием человека; применения современных методов исследования генома человека.

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
			9
Учебные занятия			
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КРО), в т.ч.:		76	76
Лекционное занятие (ЛЗ)		12	12
Клинико-практическое занятие (КПЗ)		56	56
Коллоквиум (К)		8	8
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		52	52
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		52	52
Промежуточная аттестация:			
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:		8	8
Экзамен (Э)**		8	8
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА)**		24	24
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	160	160
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 32	5,00	5,00

** 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

9 семестр

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Методы генетики человека			
1	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 1. Клинико-генеалогический метод.	Клинико-генеалогический метод: этапы, возможности и ограничения. Правила составления родословной. Алгоритм анализа родословной и определения типа наследования. Расчёт генетического риска.
2	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 2. Популяционно-статистический метод.	Популяционно-статистический метод: этапы, применение, ограничения. Частота встречаемости аллелей и генотипов. Генетическая структура популяции.
Раздел 2. Хромосомная патология			
1	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 1. Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.	Подходы к классификации хромосомной патологии. Патология аутосом: синдром Дауна, Патау, Эдвардса. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вильямса, синдром делеции и дупликации 22q11, синдром дупликации 7q11.
2	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 2. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.	Этапы онтогенеза человека. Врожденные пороки и аномалии развития. Классификация ВПР. Тератогенные факторы. Механизмы формирования пороков развития.
3	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 3. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.	Геномный импринтинг. Механизмы нарушения геномного импринтинга. Синдром Прадера - Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Сильвера-Рассела. Синдром Видеманна-Беквита.
4	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 4. Методы анализа хромосом. Диагностика хромосомной патологии.	Классификация хромосом. Показания к исследованию кариотипа. Стандартное цитогенетическое исследование. Методы окраски хромосом. FISH-метод. Показания к исследованию кариотипа методом ХМА. ХМА: этапы, возможности и ограничения. Интерпретация результата, полученного методом ХМА.
Раздел 3. Моногенные болезни			
1	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 1. Наследственные болезни центральной нервной системы.	Болезни экспансии нуклеотидных повторов. орея Гентингтона. индром ломкой X-хромосомы. Атаксия Фридрейха. Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
2	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 2. 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.
3	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 3. Наследственные болезни обмена веществ.	Подходы к классификации наследственных болезней обмена. Аминоацидопатии. Органические ацидурии. Альбинизм. Гиперфенилаланинемии. Фенилкетонурия. Наследственные болезни нарушения обмена углеводов. Гликогенозы. Галактоземия. Наследственные болезни нарушения обмена липидов. Гиперхолестеринемии.
4	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 4. Наследственные болезни клеточных органелл.	Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика. Пероксисомные болезни. Синдром Целвегера. Синдром Рефсума. X-сцепленная адrenoлейкодистрофия. Синдром Ли. Митохондриальный геном. Митохондриальный тип наследования. Гетероплазмия. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра. Синдром Пирсона. Атрофия зрительных нервов Лебера. Синдром MELAS. Синдром MERRF.
5	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 5. Наследственные болезни соединительной ткани. Наследственные болезни крови.	Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несвершенный остеогенез. Гемофилии А и В. Талассемия. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
6	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 6. Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. 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.
7	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 7. Фрагментный анализ 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.
8	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 8. 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.
9	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 9. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	Секвенирование панелей генов, экзомов и геномов. Основы клинической биоинформатики. Алгоритм оценки патогенности генетического варианта.
10	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 10. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.	Базы данных в медицинской генетике. HGMD. OMIM. ClinVar. gnomAD. LOVD. UCSC. HPO.
11	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 11. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.	Программы скрининга на наследственную патологию, реализуемые на территории РФ. УЗИ-скрининг. Биохимический скрининг. Методы диагностики, используемые в программах скрининга. НИПТ. Прекоцепционный скрининг.
12	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 12. 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.
13	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 13. 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.
14	ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-2.ИД4, ПК-2.ИД5, ПК-3.ИД1	Тема 14. Мультифакториальные заболевания.	Мультифакториальные заболевания. Мультифакторное наследование. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Наследственная отягощенность и профилактика мультифакториальной патологии. Бронхиальная астма. Болезнь Альцгеймера. Артериальная гипертензия.

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	ОК
1	2	3	4	5	6	7	8
9 семестр							
Раздел 1. Методы генетики человека							
Тема 1. Клинико-генеалогический метод.							
1	КПЗ	Клинико-генеалогический метод.	4	Т	1	1	1
Тема 2. Популяционно-статистический метод.							
2	КПЗ	Популяционно-статистический метод.	4	Т	1	1	1
Раздел 2. Хромосомная патология							
Тема 1. Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.							
3	ЛЗ	Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.	2	Д	1	1	1
Тема 2. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.							
4	КПЗ	Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.	4	Т	1	1	1
Тема 3. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.							
5	КПЗ	Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.	4	Т	1	1	1
Тема 4. Методы анализа хромосом. Диагностика хромосомной патологии.							
6	КПЗ	Методы анализа хромосом. Диагностика хромосомной патологии.	4	Т	1	1	1
7	К	Коллоквиум 1	4	Р	1	1	1
Раздел 3. Моногенные болезни							
Тема 1. Наследственные болезни центральной нервной системы.							
8	ЛЗ	Наследственные болезни центральной нервной системы.	2	Д	1	1	1
Тема 2. Наследственные нервно-мышечные болезни.							
9	ЛЗ	Наследственные нервно-мышечные болезни.	2	Д	1	1	1
Тема 3. Наследственные болезни обмена веществ.							
10	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ.	2	Д	1	1	1
Тема 4. Наследственные болезни клеточных органелл.							
11	ЛЗ	Наследственные болезни клеточных органелл.	2	Д	1	1	1
Тема 5. Наследственные болезни соединительной ткани. Наследственные болезни крови.							
12	ЛЗ	Наследственные болезни соединительной ткани. Наследственные болезни крови.	2	Д	1	1	1
Тема 6. Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии.							
13	КПЗ	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии.	4	Т	1	1	1
Тема 7. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.							
14	КПЗ	Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.	4	Т	1	1	1
Тема 8. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1							
15	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	4	Т	1	1	1
Тема 9. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2							
16	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	4	Т	1	1	1
Тема 10. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.							
17	КПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.	4	Т	1	1	1
Тема 11. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.							

№ 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	ОК
1	2	3	4	5	6	7	8
18	КПЗ	Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.	4	Т	1	1	1
Тема 12. Неонатальный скрининг.							
19	КПЗ	Неонатальный скрининг.	4	Т	1	1	1
Тема 13. Основы онкогенетики.							
20	КПЗ	Основы онкогенетики.	4	Т	1	1	1
Тема 14. Мультифакториальные заболевания.							
21	КПЗ	Мультифакториальные заболевания.	4	Т	1	1	1
22	К	Коллоквиум 2	4	Р	1	1	1
23	Э	Экзамен	8	ПА	1	1	
		Всего в семестре	84		22	22	22
		Всего по дисциплине	84		22	22	22

(* , ** , *** 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 комбинированный	Опрос комбинированный	ОК		+	

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
9 семестр	Экзамен	Контроль присутствия, Опрос устный

Условные обозначения ****

Формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование
Экзамен	Экзамен Э

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.

9 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 комбинированный	ОК	14	308	В	Т	22	15	8
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	2	702	В	Р	351	234	117
Сумма баллов по дисциплине за семестр					1010					

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)

9 семестр

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

9 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме экзамена

1. Патология аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса.
2. Патология половых хромосом: синдром Тернера, Клайнфельтера, полиХ и поли У.
3. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вильямса, синдром делеции и дупликации 22q11, синдром дупликации 7q11.
4. Геномный импринтинг. Болезни нарушения геномного импринтинга: синдром Прадера - Вилли, синдром Ангельмана.
5. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: хорея Гентингтона, синдром ломкой Х-хромосомы.
6. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
7. Нервно-мышечные болезни: НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления.
8. Нервно-мышечные болезни: миодистрофия Дюшенна-Беккера.
9. Нервно-мышечные болезни: проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.
10. Наследственные болезни аминокислот. Альбинизм.
11. Наследственные болезни аминокислот. Гиперфенилаланинемия.
12. Наследственные болезни обмена липидов. Гиперхолестеринемия.
13. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.
14. Нарушение обмена стероидных гормонов. Аденогенитальный синдром. Неонатальный скрининг на АГС.
15. Каналопатии. Муковисцидоз. Неонатальный скрининг на муковисцидоз.
16. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия. Неонатальный скрининг на галактоземию.
17. Врожденный гипотиреоз. Неонатальный скрининг на врожденный гипотироз.
18. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра, синдром Пирсона, атрофия зрительных нервов Лебера.
19. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS. Синдром MERRF.
20. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз.
21. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри.

22. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика.
23. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера, синдром Рефсума.
24. Пероксисомные болезни. X-сцепленная адренолейкодистрофия, синдром Ли.
25. Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несовершенный остеогенез.
26. Наследственные болезни крови. Гемофилии А и В.
27. Наследственные болезни крови. Талассемия.
28. Наследственные болезни крови. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.
29. Основы онкогенетики. РМЖ. Ретинобластома.
30. Наследственные опухолевые синдромы. Аденоматозный полипоз толстой кишки. Нейрофиброматоз I и II типа.
31. Мультифакториальные заболевания. Бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, артериальная гипертензия.
32. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования.
33. Популяционно-статистический метод.
34. Цитогенетический метод исследования хромосом.
35. FISH-метод в диагностике наследственной патологии.
36. Метод ХМА в диагностике наследственной патологии.
37. ПЦР в реальном времени в диагностике наследственной патологии.
38. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.
39. Секвенирование по Сэнгеру. Применение в диагностике наследственной патологии.
40. Методы NGS. Этапы пробоподготовки. Применение в диагностике наследственной патологии.
41. Методы NGS. Секвенирование панелей, экзома, генома. Критерии оценки патогенности генетического варианта.
42. Виды скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. НИПТ.
43. Виды скрининга на наследственную патологию. Прекоцепционный скрининг.
44. Неонатальный скрининг: общая характеристика, критерии включения заболевания в программу скрининга. Аудиологический скрининг.
45. 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
специалитета по специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология
направленность (профиль) Биомедицина

1. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования.
2. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.

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

Повторить материал предыдущих лекций.

Методические указания для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа

Изучить материал лекций, учебника, дополнительной литературы, включая электронные образовательные ресурсы, по соответствующей теме.

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)

Ознакомиться со списком вопросов к коллоквиуму.

Изучить учебный материал соответствующих разделов, используя материалы лекций, учебника, дополнительной литературы и электронные ресурсы.

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.

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	Наглядная генетика, Пассарг Э., 2024 - 2025	Хромосомная патология Методы генетики человека Моногенные болезни	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=121bn.pdf&show=dcatalogues/1/5362/121bn.pdf&view=true
2	Клиническая генетика: учебник, Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А., 2024 - 2025	Хромосомная патология Методы генетики человека Моногенные болезни	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
3	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии, Мутовин Г. Р., 2024 - 2025	Хромосомная патология Методы генетики человека Моногенные болезни	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html
4	Наследственные болезни: национальное руководство, Бочков Н. П., 2024 - 2025	Хромосомная патология Методы генетики человека Моногенные болезни	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html
5	Математические аспекты генетики, Волобуев А. Н., 2024 - 2025	Хромосомная патология Методы генетики человека Моногенные болезни	0	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. eLibrary
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
4. <https://genome.ucsc.edu>
5. <https://useast.ensembl.org>
6. <https://www.omim.org/>
7. <https://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
8. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
9. <https://www.lovd.nl/>
10. <https://www.omnia.org>
11. <https://hpo.jax.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. Единая цифровая образовательная среда РНИМУ им. Н.И. Пирогова – собственная разработка РНИМУ
11. МТС Линк платформа для проведения вебинаров – лицензия до 04.07.2027 г.
12. Антивирус Kaspersky endpoint Security – лицензия до 19.09.2027 г.
13. Архиватор 7-Zip – свободно распространяемое ПО
14. Платформа «Kinescore» - лицензия до 11.03.2027 г.
15. Система управления обучением (LMS) – лицензия бессрочная
16. Ubuntu – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
17. Debian – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
18. Chromas
19. RealTime PCR (ДНК-Технология)
20. GeneMarker
21. IGV: Integrative Genomics Viewer

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 , Термостат , Микроскопы , Амплификатор , Вортекс , Оборудование для электрофореza , Пробирки , Транслюминатор , Центрифуга лабораторная , Лабораторная посуда , Дозаторы пипеточные на 2, 10, 200, 1000 мкл
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.