

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)**

Медико-биологический факультет

«УТВЕРЖДАЮ»

**Декан медико-биологического факультета
д-р биол. наук, проф.
_____ Е.Б. Прохорчук**

«28» июня 2023 г.

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

специализация: Биомедицина

Москва 2023 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.36 «Медицинская генетика» (Далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специалитета 06.05.02 Фундаментальная и прикладная Биология.

Специализация: Биомедицина

Форма обучения: очная

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре общей и медицинской генетики (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России авторским коллективом под руководством заведующего кафедрой д.м.н. Воиновой Виктории Юрьевны.

Составители:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Стрельников Владимир Викторович	д.б.н., проф.	профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГБНУ «МГНЦ» им. академика Н.П. Бочкова	
2.	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
3.	Марнат Екатерина Геннадьевна		Ст. преподаватель кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
4.	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой общей и медицинской генетики МБФ	НИКИ Педиатрии им. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 101 от «26» мая 2023 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Хорева Марина Викторовна	Д.м.н., доцент	Профессор кафедры иммунологии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 7 от «28» июня 2023 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «27» июля 2021 г. №675 (далее – ФГОС ВО (3++)).

2) Общая характеристика образовательной программы.

3) Учебный план образовательной программы.

4) Устав и локальные акты Университета.

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

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. 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 программы дисциплины:

- сформировать систему знаний направлениях и перспективах развития современной медицинской генетики;
- сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках и молекулярно-генетических механизмов патогенеза частой моногенной наследственной патологии и мультифакторных заболеваний;
- сформировать знания о современных методах анализа генома;
- сформировать готовность и способность применять методы и технологии анализа генов и генома, применяемых в медицинской генетике;
- сформировать систему знаний о современных подходах к диагностике и лечению наследственной патологии.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина Б.1.О.36 «Медицинская генетика» изучается в 9 семестре и относится к обязательной части Блока Б1 Дисциплины. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 5 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины: Генетика; Основы клеточной биологии; Иностранный язык; Микробиология, вирусология; Биохимия; Физиология; Общая патология; Теория вероятности и математическая статистика, Молекулярная биология.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Персонализированная медицина; Медицинская биоинформатика и функциональная геномика, а также следующих практик: Технологическая практика (лаборантская); Преддипломная, практика НИР; Технологическая практика (специализация).

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

9 семестр

Код и наименование компетенции			Код и наименование компетенции
Код и наименование индикатора достижения компетенции			Планируемые результаты освоения дисциплины (уровень сформированности индикатора (компетенции))
ПК-2. Способен проводить научные исследования в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.			Профессиональные компетенции
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	Владеть практически м опытом (трудовыми действиями):
	Уметь:	Работать с базами данных и информационно-поисковыми диагностическими системами в области медицинской генетики	
	Владеть практически м 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	Владеть практически м опытом (трудовыми действиями):
	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 практически м 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:	Основы патогенеза наследственных болезней, основы мутагенеза и его механизмы	Владеть практически м опытом (трудовыми действиями):
	Уметь:	предположить наследственную патологию, объяснить её патогенез на основе полученных экспериментальных данных, предсказать мутагенное воздействие, объяснить его механизм	
	Владеть практически м 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	Владеть практически м опытом (трудовыми действиями):
	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 практически м 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.	действиями):		
	Знать:	Об основных научных мероприятиях в своей профессиональной области, правила оформления результатов исследования в виде тезисов и докладов	
	Уметь:	Изложить результаты своих исследований в виде доклада на научных мероприятиях в области медицинской генетики	
	Владеть практически м 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			
ПК-3.ИД-1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта формирует план научного эксперимента	Знать:	методологию поиска и анализа информации в области биомедицинских исследований, 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, оценить риск для участвующих в исследовании людей	
	Владеть практически м опытом (трудовыми действиями):	Составления плана научного эксперимента, оформления информированного согласия и разъяснения целей, задач, условий и рисков исследования с участием 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							
		3	4	5	6	7	8	9	
Учебные занятия									
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:	90							90	
Лекционное занятие (ЛЗ)	36							36	
Семинарское занятие (СЗ)	48							48	
Практическое занятие (ПЗ)									
Практикум (П)									
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)									
Лабораторная работа (ЛР)									
Клинико-практические занятия (КПЗ)									
Специализированное занятие (СПЗ)									
Комбинированное занятие (КЗ)									
Коллоквиум (К)	6							6	
Контрольная работа (КР)									
Итоговое занятие (ИЗ)									

Групповая консультация (ГК)									
Конференция (Конф.)									
Иные виды занятий									
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.	54							54	
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	54							54	
Подготовка истории болезни									
Подготовка курсовой работы									
Подготовка реферата									
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)									
Промежуточная аттестация	36							36	
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:	9							9	
Зачёт (З)									
Защита курсовой работы (ЗКР)									
Экзамен (Э)	9							9	
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.	27							27	
Подготовка к экзамену	27							27	
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА	180						180	
	в зачетных единицах: ОТД (в часах):36	5						5	

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
Раздел 1. Медицинская генетика			
1.	ПК-2. ИД1 ПК-2.ИД2 ПК-2.ИД3 ПК-2.ИД4 ПК-2.ИД5 ПК-3.ИД1	Тема1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека	Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственных заболеваний. Классификация наследственной патологии. Классификация и номенклатура мутаций. Базы данных мутаций человека. Менделирующие признаки человека. Характеристика типов наследования. Понятия доминантности и рецессивности с точки зрения молекулярной генетики. Онтогенез человека. Регуляция генной экспрессии в онтогенезе человека. Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Основные понятия популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.
2.	ПК-2. ИД1 ПК-2.ИД2 ПК-2.ИД3 ПК-2.ИД4	Тема 2. Хромосомная патология и методы её диагностики.	Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинические характеристики патологии аутосом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром

	ПК-2.ИД5 ПК-3.ИД1		кошачьего крика). Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромсом: синдром ДиДжорджи, синдром Смит-Магениса и др. Генетика пола. Генетика нарушений репродукции. Патология половых хромосом. Подходы к классификации хромосом. Классификация и номенклатура хромосомных перестроек. Методы анализа метафазных хромосом человека. Стандартное цитогенетическое исследование. Молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, XMA). Принципы формирования заключения по результатам методов исследования хромосом.
3.	ПК-2. ИД1 ПК-2.ИД2 ПК-2.ИД3 ПК-2.ИД4 ПК-2.ИД5 ПК-3.ИД1	Тема 3. Моногенная патология и методы её диагностики	Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность менделирующей наследственной патологии. Нервно-мышечные заболевания, наследственные заболевания цнс, Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: механизмы развития, методы диагностики. Наследственные болезни обмена: механизмы развития, классификация, основные характеристики на примере частых НБО. Аминоацидопатии и органические ацидурии. Нарушения обмена углеводов. Нарушения обмена липидов. Наследственные болезни клеточных органелл: пероксисомные и лизосомные болезни. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. Болезни геномного импринтинга. Наследственные болезни крови: анемии и талассемии. Наследственные заболевания соединительной ткани. Общая характеристика мультифакториальной патологии. Генетика и геномика рака. Наследственные опухолевые синдромы. Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. Методы получения и выделения нуклеиновых кислот. Применение ПЦР-анализа в диагностике наследственной патологии. Визуализация результатов ПЦР. Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Секвенирование ДНК по Сэнгеру. Интерпретация результатов секвенирования. Высокопроизводительное параллельное секвенирование. Технологии создания библиотек для NGS. Общие принципы обработки данных NGS. Основные принципы оценки патогенности мутаций. Принципы формирования и оформления заключения по результатам NGS. Применение методов функциональной геномики в диагностике наследственной патологии.
4.	ПК-2. ИД1 ПК-2.ИД2 ПК-2.ИД3 ПК-2.ИД4 ПК-2.ИД5 ПК-3.ИД1	Тема 4. Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии	Основные принципы и методы профилактики и лечения наследственной патологии. Биохимические методы диагностики наследственной патологии. Программы неонатального скрининга в России и мире. Пренатальный скрининг и пренатальная диагностика. НИПТ. ПГД. Прекоцепционный скрининг. Этиологическое лечение наследственной патологии: генная и клеточная терапия. Перспективы развития генной терапии.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

Тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрено.

4. Тематический план дисциплины

4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактный	Виды текущего контроля **	Формы текущего контроля успеваемости					
					КП	ОП	ЛР	ОУ	РЗ	
9 семестр										
Раздел 1. Медицинская генетика										
		Тема1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека	15							
1.1	ЛЗ	Введение в медицинскую генетику. Организация медико-генетической службы. Подходы к классификации наследственной патологии.	2	Д	+					
1.2	ПЗ	Менделирующие признаки человека. Характеристика типов наследования.	3	Т	+	+				
1.3	ЛЗ	Онтогенез человека. Регуляция генов экспрессии в онтогенезе человека	2	Д	+					
1.4	ПЗ	Методы генетики человека: клиничко- генеалогический метод	3	Т	+				+	
1.5	ЛЗ	Классификация и номенклатура мутаций	2	Д	+					
1.6	ПЗ	Методы генетики человека: популяционно-статистический метод	3	Т	+				+	
		Тема 2. Хромосомная патология и методы её диагностики.	21							
2.1	ЛЗ	Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.	2	Д						
2.2	ПЗ	Врожденные аномалии развития. Основы синдромологического анализа	3	Т					+	
2.3	ЛЗ	Генетика пола. Патология половых хромосом. Генетика нарушений репродукции	2	Д						
2.4	ПЗ	Подходы к классификации хромосом. Классификация и номенклатура хромосомных перестроек. Цитогенетический метод анализа хромосом.	3	Т					+	
2.5	ЛЗ	Подходы к классификации хромосом. Классификация и номенклатура хромосомных перестроек. Цитогенетический метод анализа хромосом.	2	Д						
2.6	ПЗ	Молекулярно-цитогенетические методы анализа хромосом: FISH, хромосомный микроматричный анализ	3	Т					+	
2.7	ПЗ	Методология расчёта генетического риска	3	Т					+	
2.8	К	Коллоквиум 1	3	Р				+		

	Тема 3. Моногенная патология и методы её диагностики		29							
2.1	ЛЗ	Наследственные болезни центральной нервной системы	2	Д	+					
2.2	ЛЗ	Наследственные нервно-мышечные заболевания	2	Д	+					
2.3	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: аминокислородопатии и органические ацидурии	2	Д	+					
2.4	ПЗ	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии. ПДРФ анализ	3	Т	+				+	
2.5	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов	2	Д	+					
2.6	ПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: QF-PCR, MLPA, секвенирование по Сэнгеру.	3	Т	+				+	
2.7	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов	2	Д	+					
2.8	ПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Принципы оценки патогенности мутаций. Методы оценки генной экспрессии.	3	Т	+				+	
2.9	ЛЗ	Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни	2	Д	+					
2.10	ПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике. Часть 1	3	Т	+				+	
2.11	ЛЗ	Наследственные митохондриальные болезни	2	Д	+					
2.12	ПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике. Часть 2	3	Т	+				+	
	Тема 4. Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии		25							
3.1	ЛЗ	Наследственные болезни соединительной ткани	2	Д	+					
3.2	ПЗ	Программы скрининга на наследственную патологию. Программы неонатального скрининга. Биохимические методы в медицинской генетике. Скрининг на фенилкетонурию и муковисцидоз.	3	Т	+	+				
3.3	ЛЗ	Наследственные болезни крови	2	Д	+					
3.4	ПЗ	Программы неонатального скрининга врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземия	3	Т	+	+				
3.5	ЛЗ	Мультифакториальные заболевания	2	Д	+					
3.6	ПЗ	Расширенный неонатальный скрининг	3	Т	+	+				
3.7	ЛЗ	Основы онкогенетики	2	Д	+					
3.8	ПЗ	Пренатальный скрининг и пренатальная диагностика. НИПТ. ПГД. Прекоцепционный скрининг.	3	Т	+	+				

3.9	ЛЗ	Перспективы развития генной и клеточной терапии для лечения наследственных болезней	2	Д	+					
3.10	К	Коллоквиум 2	3	Р	+			+		
		Всего за семестр:	90							
	Э	Промежуточная аттестация	9							
		Всего по дисциплине:	99							

Условные обозначения:

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации *

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико-практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Зачёт	Зачёт	З
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимися
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам) дисциплины

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

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных нормативов (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

5.1. Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины

Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины, соотнесенные с планируемыми результатами освоения дисциплины – согласно п. 1.3. и содержанием дисциплины – согласно п.3. настоящей рабочей программы дисциплины.

5.2. Формы проведения текущего контроля успеваемости

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины (см. п. 4.1).

5.3. Критерии, показатели и оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

5.3.1. Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Участие (дополнительный контроль)	У	дифференцированный
Изучение электронных образовательных ресурсов (ЭОР)	И	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

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 на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

5.3.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

9 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы		ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
Практическое занятие	ПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Решение задачи	РЗ	В	Т	10	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Т	10	0	1
Коллоквиум	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос устный	ОУ	В	Р	10	0	1

5.3.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся
(по видам контроля и видам работы)
9 семестр

Вид контроля	План %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План %	Исходно		Коеф. ф.
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	36	16,67	Контроль присутствия	10	36	16,67	0,28	10
Текущий тематический контроль	50	160	74,07	Решение задачи	40	110	50,92	0,36	40
				Опрос письменный	10	50	23,15	0,20	10
Текущий рубежный (модульный) контроль	40	20	9,26	Опрос устный	40	20	9,26	2	40
Мах кол. баллов	100	216							

5.4. Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины

Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины (см. п. 5.3.2), подготавливаются кафедрой и объявляются преподавателем накануне проведения текущего контроля успеваемости.

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

9 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – экзамен.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:
 - на основании семестрового рейтинга
 - на основании устного ответа

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины

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

9 семестр

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме экзамена организуется в период экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов, на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестрах, в которых преподавалась дисциплина и результатов экзаменационного испытания.

Порядок допуска обучающихся к промежуточной аттестации в форме экзамена, критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) в форме экзамена, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)**

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

Структура итогового рейтинга по дисциплине

Дисциплина	Медицинская генетика	
Специальность	06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология	
Семестры	9	
Трудоемкость семестров в часах (Тдсі)	180	
Трудоемкость дисциплины в часах за весь период ее изучения (Тд)	180	
Весовые коэффициенты семестровой рейтинговой оценки с учетом трудоемкости (Кросі)		
Коэффициент экзаменационного семестрового рейтинга за все семестры изучения дисциплины		0,7
Экзаменационный коэффициент (Кэ)		0,3

Структура промежуточной аттестации в форме экзамена

Форма промежуточной аттестации	Формы текущего контроля успеваемости/виды работы *	ТК**	Мах.	Весовой коэффициент, %	Коэффициент одного балла в структуре экзаменационной рейтинговой	Коэффициент одного балла в структуре итогового рейтинга по
--------------------------------	--	------	------	------------------------	--	--

						оценки	дисциплине
Экзамен (Э)	Контроль присутствия	П	П	0			
	Опрос устный	ОУ	В	10	100	10,0	3,0

7.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для проведения промежуточной аттестации

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)

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Экзаменационный билет № 1

для проведения экзамена по дисциплине
"Медицинская генетика"

по специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология

1. Наследственные заболевания крови. Гемоглобинопатии. Талассемии. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
2. Применение метода ПЦР в диагностике наследственной патологии.
3. Ситуационная задача. В популяции частота спинальной амиотрофии составляет 1: 2500. Определить частоту аллелей в популяции. Рассчитать частоту гетерозигот по гену спинальной амиотрофии и частоту гетерозиготных супружеских пар.

Заведующий кафедрой

_____ Воинова В.Ю.

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Освоение обучающимися учебной дисциплины «Медицинская генетика» складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и занятия семинарского типа (практические занятия, лабораторно-практические занятия, лабораторные работы, коллоквиумы), а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Лекционные занятия проводятся в соответствии с календарным планом дисциплины и посвящены теоретической части дисциплины. Лекционные занятия проводятся на кафедре с использованием демонстрационного материала (презентации).

Лабораторно-практические занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. На лабораторно-практических занятиях используются следующие активные и интерактивные учебные технологии: знакомство с механизмами и принципами работы оборудования, используемого в молекулярной генетике; ролевая игра; разбор ситуаций; работа с информационно-поисковыми диагностическими системами, открытыми генетическими базами данных. Все выполненные задания, расчеты, произведенные студентом в процессе лабораторно-практического занятия, описываются и оформляются в рабочей тетради по дисциплине. В конце занятия преподаватель проверяет работу и её оформление (дата, тема занятия, теоретическая и практическая информация по изучаемой теме, отражает выполненное задание в соответствии с соответствующими методическими указаниями).

Изучение дисциплины с входного контроля, направленного на оценку знаний, полученных студентом на предыдущих дисциплинах. Каждое занятие начинается с проверки знаний, полученных на предыдущем занятии, лекционного материала, самостоятельной работы при подготовке к занятию.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает изучение специальной литературы по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах).

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а также электронным ресурсам.

Для подготовки к текущему тематическому контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме зачета по дисциплине «Медицинская генетика» проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре.

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

9.1. Литература по дисциплине:

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания	Наличие литературы в библиотеке	
		Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4
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.		http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .
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. –		http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .

3	Генетика : [учебник для вузов] / В. И. Иванова. Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др. ; под ред. В. И. Иванова. – Москва : Академкнига, 2007. – 638 с.	2	
4	Наследственные болезни [Электронный ресурс]: нац. Рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил. –		http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .
5	Гены /Льюин Б. [Текст]. – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012. – 896 с	20	
6	Cell Biology and Genetics [Текст] / M. Stubbs, N. Suleyman. – 4th ed. – Edinburgh etc. : Mosby Elsevier, 2015	1	

9.2. Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

1. <http://www.elibrary.ru>
2. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова).
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
4. <http://genome.ucsc.edu/>
5. <https://www.omim.org/>
6. <http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
7. <https://www.deciphergenomics.org/>
8. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
9. <https://clinicalgenome.org/>
10. <https://eu.idtdna.com/pages/tools/oligoanalyzer>

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

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе Университета
3. Microsoft Office Word.
4. Microsoft Office Excel.
5. Microsoft Office Power Point
6. Chromas
7. Chas 4.2

9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения. Оснащение: наборы наглядных электронных материалов по различным разделам дисциплины, учебная мебель (столы, стулья), ноутбук, проектор, экран.

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.

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 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).

Заведующий кафедрой

Воинова В.Ю.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	6
3.	Содержание дисциплины (модуля)	7
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	9
5.	Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю)	13
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	14
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	14
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	16
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	17