

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.18 Медицинская генетика
для образовательной программы высшего образования - программы специалитета
по специальности
30.05.01 Медицинская биохимия
направленность (профиль)
Медицинская биохимия
Год начала подготовки - 2022**

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.18 Медицинская генетика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специалитета по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия.

Направленность (профиль): Медицинская биохимия.

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	Панченко Елизавета Григорьевна		Ассистент	МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова
3	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
4	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н.	Заведующий кафедрой	НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Е.Ю. 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., доцент	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. Образовательный стандарт высшего образования ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации по уровню образования специалитет по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный приказом от «29» мая 2020г. № 365 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: получение обучающимися системных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходах к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

- Изучение основ генетики человека и клинической генетики: клинико-генетических характеристик частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии.
- Изучение основ популяционной генетики.
- Изучение современных методов и технологий анализа генов и геномов и их функции.
- Углублённое изучение законов классической генетики и закономерностей наследования.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается в 10 семестре(ах) и относится к обязательной части Блока Б.1 «Дисциплины». Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 6.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся в рамках образовательной программы должны освоить следующие дисциплины и практики: Теория вероятности и математическая статистика; Молекулярная физиология; Функционирование геномов и генов; Биология; Общая патология: патологическая анатомия, патофизиология; Биоинформатика; Внутренние болезни; Общая морфология (анатомия, гистология, цитология); Биохимия; Педиатрия; Физиология; Медицинская биохимия; Иностранный язык.

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

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

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

10 семестр

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины
ОПК-4 Способен собирать и анализировать данные жалоб пациента, анамнеза заболевания; анализировать и интерпретировать результаты клинических, лабораторных и инструментальных методов обследования в целях диагностики заболеваний, оформлять и вести медицинскую документацию	
ОПК-4.ИД1 Собирает анамнез, анализирует жалобы пациента, проводит физикальное обследование.	Знать: Основные характеристики наследственной патологии: моногенной и хромосомной; правила составления родословной, алгоритм анализа родословной, типы наследования и их характеристики; клиническую картину наиболее частой генетической патологии.
	Уметь: Составлять родословную, определять тип наследования, предположить конкретную генетическую патологию на основе клинической картины и жалоб пациента.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Сбора анамнеза и анализа жалоб пациента и предположения о наследственном характере патологии, на основе собранных данных.
ОПК-4.ИД2 Осуществляет диагностику заболеваний на основе анализа и интерпретации результатов клинических, лабораторных и инструментальных методов обследования.	Знать: Современные методы диагностики наследственной патологии, их возможности и ограничения, принципы современных молекулярно-генетических технологий, принципы работы приборов, используемых в молекулярно-генетической диагностике.
	Уметь: Интерпретировать результаты клинических, молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических методов обследования, использующихся для диагностики наследственной патологии.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Сопоставления результатов различных лабораторных и инструментальных методов обследования между собой и фенотипом пациента.
ОПК-4.ИД3 Оформляет медицинскую документацию в соответствии с нормативными требованиями.	Знать: Правила оформления медицинской карты пациента с наследственной патологией; правила написания медицинского заключения по результатам молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии.
	Уметь: Оформлять медицинскую карту пациента с наследственной патологией; оформлять медицинское заключение по результатам молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Написания медицинского заключения по результатам молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии.
ПК-2 Способен разрабатывать новые методы клинической лабораторной диагностики, основанные на выявлении молекулярных показателей клинически значимых патологических изменений	
ПК-2.ИД1 Осваивает новые методы клинической лабораторной диагностики	Знать: Современные методы молекулярно-генетической диагностики, их применение и ограничения.
	Уметь: Подбирать подходящий метод для решения конкретной задачи при диагностике наследственной патологии, в том числе, используя и осваивая новые методы лабораторной диагностики; осваивать новые протоколы лабораторных исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Поиска информации о новых методах лабораторных исследований, применяемых для диагностики наследственной патологии; освоения новых протоколов исследований.
ПК-2.ИД2 Осуществляет экспериментальную проверку характеристик клинических лабораторных методов исследования	Знать: Основы молекулярной генетики, основные подходы к диагностике наследственной патологии; виды мутаций и генетических вариантов и соответствующий им метод диагностики.
	Уметь: Оценить результат и качество проведенного молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Работы на основном оборудовании, используемом в молекулярно-генетической диагностике наследственной патологии; работы с программным обеспечением, используемым для диагностики наследственной патологии.

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины
ПК-2.ИД3 Составляет рекомендации (стандартные операционные процедуры) для медицинских работников и пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала при разработке и внедрении новых методов клинической лабораторной диагностики	Знать: Правила сбора, транспортировки, хранения и оценки качества биологического материала для проведения молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	Уметь: Разъяснить правила сбора, доставки, хранения и оценки качества биоматериала для молекулярно-генетического исследования; оказывать сотрудникам лаборатории помощь в их реализации.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Написания СОПов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала для молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
ПК-8 Способен проводить анализ фенотипов (клинических, морфологических, физиологических, биохимических, иммунологических и других признаков) и генотипов пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, с целью диагностики наследственных заболеваний.	
ПК-8.ИД1 Собирает и анализирует жалобы, анамнез болезни и жизни, семейный анамнез в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Знать: Основные признаки, по которым можно предположить наследственный характер болезни; алгоритм сбора жалоб и анамнеза пациента; правила составления родословной, алгоритм анализа родословной, типы наследования и их характеристики; клиническую картину наиболее частой генетической патологии.
	Уметь: Предположить конкретную генетическую патологию (хромосомную или моногенную) на основе клинической картины и жалоб пациента.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Собора анамнеза и анализа жалоб пациента и предположения о наследственном характере патологии, на основе собранных данных.
ПК-8.ИД2 Проводит физикальный осмотр пациентов и анализирует его результаты в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Знать: Основные фенотипические характеристики частой хромосомной и моногенной патологии.
	Уметь: Проводить физикальный осмотр пациента и анализировать его результаты с целью установления наследственного характера заболевания.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Проведения физикального осмотра пациента с целью установления диагноза врожденного или наследственного заболевания.
ПК-8.ИД3 Проводит генеалогический анализ на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Знать: Типы наследования и их характеристики, клинико-генеалогический метод, его применение и ограничения.
	Уметь: Составлять родословную, определять характер наследования патологического признака.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Анализа родословной с наследственным заболеванием, определения наследственного характера признака, определения типа наследования признаков.
ПК-8.ИД4 Составляет план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	Знать: Типы мутаций и генетических вариантов и методы их детекции; основные лабораторные и инструментальные методы диагностики, применяемые в медицинской генетике, их возможности и ограничения.
	Уметь: Выбрать подходящий метод лабораторного исследования с учётом предположительного диагноза, типа мутации и фенотипа пациента.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Анализа результатов лабораторных методов диагностики наследственной патологии.
ПК-8.ИД5 Анализирует результаты лабораторного и инструментального обследования пациентов на врожденные и (или) наследственные заболевания	Знать: Основное программное обеспечение и базы данных для анализа результатов молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	Уметь: Применять основное программное обеспечение и базы данных для анализа результатов молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Сопоставления данных лабораторных и инструментальных исследований с фенотипом пациента; устанавливать причину наследственной болезни.
ПК-9 Способен определять генетический риск в семьях с установленным клиническим и генетическим диагнозом, знать и применять методы пренатальной, преимплантационной, пренатальной диагностики с целью профилактики наследственных заболеваний	

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины
ПК-9.ИД1 Проводит генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для определения типа наследования заболевания в семье	Знать: Правила составления родословной; типы наследования и их характеристики.
	Уметь: Составлять родословную на основе собранного анамнеза пациента и информации о его родственниках.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Анализа родословной и определения типа наследования.
ПК-9.ИД2 Оценивает прогноз возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска	Знать: Клиническую картину и прогнозы распространенных генетических заболеваний, методологию расчёта генетического риска.
	Уметь: Рассчитывать генетический риск при разных типах наследования; учитывать неполную пенетрантность заболевания при расчёте генетического риска.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Расчёта генетического риска для пациента и его родственников, которые являются носителями патогенных вариантов.
ПК-9.ИД3 Оценивает результаты скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах	Знать: Современные программы скрининга на наследственную патологию, реализуемые на территории РФ; характеристику и особенности наследственных болезней, входящих в программы скрининга.
	Уметь: Интерпретировать результаты лабораторных исследований, которые проводятся в рамках программ скрининга на наследственную патологию.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Оценки риска и выбора дополнительных исследований при необходимости для пациента при анализе результатов скрининга на наследственную патологию.

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
			10
Учебные занятия			
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КРО), в т.ч.:		90	90
Лекционное занятие (ЛЗ)		26	26
Клинико-практическое занятие (КПЗ)		56	56
Коллоквиум (К)		8	8
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		90	90
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		90	90
Промежуточная аттестация:			
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:		9	9
Экзамен (Э)**		9	9
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА)**		27	27
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	216	216
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 36	6,00	6,00

** 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

10 семестр

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека.			
1	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Классификация мутаций и генетических вариантов.	Эпидемиология наследственной патологии. Особенности проявления наследственной патологии. Подходы к классификации наследственной патологии. Методы генетики человека. Классификация и номенклатура мутаций.
2	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 2. Закономерности наследования признаков	Доминантность и рецессивность. Молекулярные механизмы доминантности и рецессивности. Виды доминантности. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропное действие гена. Летальные аллели. Взаимодействие генов. Типы наследования. Наследование, сцепленное с полом. Сцепленное наследование.
3	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 3. Клинико-генеалогический метод	Клинико-генеалогический метод: этапы, возможности и ограничения. Правила составления родословной. Алгоритм анализа родословной и определения типа наследования. Расчет генетического риска.
4	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 4. Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.	Основные понятия популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга. Факторы популяционной динамики. Генетические маркеры. Популяционно-статистический метод.
Раздел 2. Хромосомная патология.			
1	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	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.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
2	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 2. Генетика пола. Патология половых хромосом. Генетика нарушений репродукции.	Патология половых хромосом: синдром Тернера, Клайнфельтера, полиХ и поли У. Синдромы инверсии пола. Генетические факторы мужского и женского бесплодия.
3	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2	Тема 3. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.	Этапы онтогенеза человека. Врожденные пороки и аномалии развития. Классификация ВПР. Тератогенные факторы. Механизмы формирования пороков развития.
4	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 4. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.	Классификация хромосом. Показания к исследованию кариотипа. Стандартное цитогенетическое исследование. Методы окраски хромосом. FISH-метод.
5	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 5. Хромосомный микроматричный анализ.	Показания к исследованию кариотипа методом ХМА. ХМА: этапы, возможности и ограничения. Интерпретация результата, полученного методом ХМА.
Раздел 3. Моногенные болезни.			
1	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 1. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.	Геномный импринтинг. Механизмы нарушения геномного импринтинга. Синдром Прадера - Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Сильвера-Рассела. Синдром Видеманна-Беквита.
2	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы.	Болезни экспансии нуклеотидных повторов. орея Гентингтона. индром ломкой Х-хромосомы. Атаксия Фридрейха. Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
3	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни.	Характеристика наследственных нервно-мышечных болезней. НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.
4	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ: аминокислородопатии и органические ацидурии.	Подходы к классификации наследственных болезней обмена. Аминокислородопатии. Органические ацидурии. Альбинизм. Гиперфенилаланинемия. Фенилкетонурия.
5	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 5. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов.	Наследственные болезни нарушения обмена углеводов. Гликогенозы. Галактоземия.
6	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 6. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов.	Наследственные болезни нарушения обмена липидов. Гиперхолестеринемия.
7	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 7. Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни.	Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика. Пероксисомные болезни. Синдром Целлевегера. Синдром Рефсума. X-сцепленная адренолейкодистрофия. Синдром Ли.
8	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 8. Наследственные митохондриальные болезни.	Митохондриальный геном. Митохондриальный тип наследования. Гетероплазмия. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра. Синдром Пирсона. Атрофия зрительных нервов Лебера. Синдром MELAS. Синдром MERRF.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
9	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 9. Наследственные болезни соединительной ткани. Наследственные болезни крови.	Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несовершенный остеогенез. Наследственные болезни крови. Гемофилии А и В. Талассемия. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.
10	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 10. Мультифакториальные заболевания.	Мультифакториальные заболевания. Мультифакторное наследование. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Наследственная отягощенность и профилактика мультифакториальной патологии. Бронхиальная астма. Болезнь Альцгеймера. Артериальная гипертензия.
11	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 11. 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.
12	ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3, ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1	Тема 12. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: MLPA, секвенирование по Сэнгеру.	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.
13	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2	Тема 13. 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.
14	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 14. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	Секвенирование панелей генов, экзомов и геномов. Основы клинической биоинформатики. Алгоритм оценки патогенности генетического варианта.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
15	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 15. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.	Базы данных в медицинской генетике. HGMD. OMIM. ClinVar. gnomAD. LOVD. UCSC. HPO.
Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.			
1	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 1. 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.
2	ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3, ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5	Тема 2. Неонатальный скрининг	Критерии отбора заболеваний в программу неонатального скрининга. Биохимические методы в медицинской генетике. Аудиологический скрининг. Скрининг на фенилкетонурию. Скрининг на муковисцидоз. Скрининг на галактоземию. Скрининг на врожденный гипотиреоз. Скрининг на адреногенитальный синдром.
3	ОПК-4.ИД1, ОПК-4.ИД2, ОПК-4.ИД3, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2, ПК-2.ИД3, ПК-8.ИД1, ПК-8.ИД2, ПК-8.ИД3, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ПК-9.ИД1, ПК-9.ИД2, ПК-9.ИД3	Тема 3. Расширенный неонатальный скрининг.	Наследственные болезни, входящие в программу расширенного неонатального скрининга. Скрининг на первичные иммунодефициты. Скрининг на СМА. Скрининг на наследственные болезни обмена веществ.

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
10 семестр							
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека.							
Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Классификация мутаций и генетических вариантов.							
1	ЛЗ	Введение в медицинскую генетику. Классификация мутаций и генетических вариантов.	2	Д	1	1	
Тема 2. Закономерности наследования признаков							
2	КПЗ	Закономерности наследования признаков	4	Т	1	1	1
Тема 3. Клинико-генеалогический метод							
3	КПЗ	Клинико-генеалогический метод	4	Т	1	1	1
Тема 4. Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.							
4	КПЗ	Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.	4	Т	1	1	1
Раздел 2. Хромосомная патология.							
Тема 1. Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.							
5	ЛЗ	Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.	2	Д	1	1	1
Тема 2. Генетика пола. Патология половых хромосом. Генетика нарушений репродукции.							
6	ЛЗ	Генетика пола. Патология половых хромосом. Генетика нарушений репродукции.	2	Д	1	1	1
Тема 3. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.							
7	КПЗ	Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.	4	Т	1	1	1
Тема 4. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.							
8	КПЗ	Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.	4	Т	1	1	1
Тема 5. Хромосомный микроматричный анализ.							
9	КПЗ	Хромосомный микроматричный анализ.	4	Т	1	1	1
10	К	Коллоквиум 1	4	Р	1	1	1
Раздел 3. Моногенные болезни.							
Тема 1. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.							
11	ЛЗ	Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.	2	Д	1	1	1
Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы.							
12	ЛЗ	Наследственные болезни центральной нервной системы.	2	Д	1	1	1
Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни.							
13	ЛЗ	Наследственные нервно-мышечные болезни.	2	Д	1	1	1
Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ: аминокислотопатии и органические ацидурии.							
14	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: аминокислотопатии и органические ацидурии.	2	Д	1	1	1
Тема 5. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов.							
15	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов.	2	Д	1	1	1
Тема 6. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов.							
16	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов.	2	Д	1	1	1
Тема 7. Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни.							
17	ЛЗ	Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни.	2	Д	1	1	1
Тема 8. Наследственные митохондриальные болезни.							
18	ЛЗ	Наследственные митохондриальные болезни.	2	Д	1	1	1

№ 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
Тема 9. Наследственные болезни соединительной ткани. Наследственные болезни крови.							
19	ЛЗ	Наследственные болезни соединительной ткани. Наследственные болезни крови.	2	Д	1	1	1
Тема 10. Мультифакториальные заболевания.							
20	ЛЗ	Мультифакториальные заболевания.	2	Д	1	1	1
Тема 11. Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии.							
21	КПЗ	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии.	4	Т	1	1	1
Тема 12. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: MLPA, секвенирование по Сэнгеру.							
22	КПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: MLPA, секвенирование по Сэнгеру.	4	Т	1	1	1
Тема 13. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1							
23	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	4	Т	1	1	1
Тема 14. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2							
24	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	4	Т	1	1	1
Тема 15. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.							
25	КПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.	4	Т	1	1	1
Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.							
Тема 1. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.							
26	КПЗ	Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.	4	Т	1	1	1
Тема 2. Неонатальный скрининг							
27	КПЗ	Неонатальный скрининг	4	Т	1	1	1
Тема 3. Расширенный неонатальный скрининг.							
28	КПЗ	Расширенный неонатальный скрининг.	4	Т	1	1	1
29	К	Коллоквиум 2	4	Р	1	1	1
30	Э	Экзамен	9	ПА	1	1	
		Всего в семестре	99		29	29	28
		Всего по дисциплине	99		29	29	28

(* , ** , *** 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
---	--------------------------	------------

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
10 семестр	Экзамен	Контроль присутствия, Опрос устный

Условные обозначения ****

Формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование
Экзамен	Экзамен Э

5.2 Критерии выставления оценок

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме экзамена

10 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценок
«неудовлетворительно»	- обучающийся 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); - обучающийся допускает существенные ошибки и не корректирует ответ после дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; - обучающийся не делает обобщения и выводы; - обучающийся не отвечает на дополнительные вопросы; - обучающийся отказывается от ответа; - во время подготовки к ответу и самого ответа обучающийся использует несанкционированные источники информации, технические средства.
«хорошо»	- обучающийся демонстрирует усвоение программного материала (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), выделяет в нем главные положения; - обучающийся грамотно, используя научную терминологию, излагает программный материал, дает последовательный и исчерпывающий ответ на поставленные вопросы, делает обобщения и выводы; - обучающийся не допускает серьезных ошибок при воспроизведении знаний; - обучающийся отвечает без особых затруднений на дополнительные вопросы по программному материалу; - обучающийся может допустить мелкие неточности и не более двух ошибок, которые после уточнения (наводящих вопросов) обучающийся способен исправить.
«удовлетворительно»	- обучающийся частично выполнил задания, предусмотренные билетом; - обучающийся 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; - обучающийся дает неполный, недостаточно аргументированный ответ; - обучающийся не делает правильные обобщения и выводы; - обучающийся допускает ошибки при воспроизведении знаний; - на дополнительные ответы по программному материалу обучающийся отвечает с трудом; - допускаются ошибки и неточности в содержании ответа, которые исправляются обучающимся с помощью наводящих вопросов преподавателя.
«отлично»	- обучающийся демонстрирует усвоение всего объема программного материала (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), выделяет в нем главные положения; - обучающийся грамотно, используя научную терминологию, логично излагает программный материал, дает последовательный и исчерпывающий ответ на поставленные вопросы, делает обобщения и выводы; - обучающийся не допускает ошибок при воспроизведении знаний; - обучающийся легко отвечает на дополнительные вопросы по программному материалу.

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.

10 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)

10 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

10 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме экзамена

1. Основные закономерности наследования признаков. Виды доминантности. Отклонения от менделевского расщепления.
2. Сцепленное наследование. Наследование, сцепленное с полом.
3. Классификация и номенклатура мутаций. Геномные мутации.
4. Классификация и номенклатура мутаций. Хромосомные мутации.
5. Генные мутации. Механизмы мутагенеза.
6. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Популяционно-статистический метод.
7. Факторы популяционной динамики.
8. Классификация ВПР, механизмы их возникновения.
9. Патология аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса.
10. Патология половых хромосом: синдром Тернера, Клайнфельтера, полиХ и поли У.
11. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вильямса, синдром делеции и дупликации 22q11, синдром дупликации 7q11.
12. Геномный импринтинг. Болезни нарушения геномного импринтинга: синдром Прадера - Вилли, синдром Ангельмана.
13. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: хорея Гентингтона, синдром ломкой Х-хромосомы.
14. Болезни экспансии нуклеотидных повторов: атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
15. Нервно-мышечные болезни: НМСН 1А, 1Х, 1В, нейропатия с параличами от сдавления.
16. Нервно-мышечные болезни: миодистрофия Дюшенна-Беккера.
17. Нервно-мышечные болезни: проксимальная спинальная мышечная атрофия 1- 4 типа.
18. Наследственные болезни аминокислот. Альбинизм.
19. Наследственные болезни аминокислот. Гиперфенилаланинемии.
20. Наследственные болезни обмена липидов. Гиперхолестеринемии.
21. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.

22. Нарушение обмена стероидных гормонов. Аденогенитальный синдром. Неонатальный скрининг на АГС.
23. Каналопатии. Муковисцидоз. Неонатальный скрининг на муковисцидоз.
24. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия. Неонатальный скрининг на галактоземию.
25. Врожденный гипотиреоз. Неонатальный скрининг на врожденный гипотироз.
26. Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра, синдром Пирсона, атрофия зрительных нервов Лебера.
27. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS. Синдром MERRF.
28. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз.
29. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри.
30. Лизосомные болезни. Сфинголипидозы: болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика.
31. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера, синдром Рефсума.
32. Пероксисомные болезни. X-сцепленная адренолейкодистрофия, синдром Ли.
33. Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несовершенный остеогенез.
34. Наследственные болезни крови. Гемофилии А и В.
35. Наследственные болезни крови. Талассемия.
36. Наследственные болезни крови. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.
37. Основы онкогенетики. РМЖ. Ретинобластома.
38. Наследственные опухолевые синдромы. Аденоматозный полипоз толстой кишки. Нейрофиброматоз I и II типа.
39. Мультифакториальные заболевания. Бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, артериальная гипертензия.
40. Клинико-генеалогический метод. Характеристика типов наследования.
41. Цитогенетический метод исследования хромосом.
42. FISH-метод в диагностике наследственной патологии.
43. Метод ХМА в диагностике наследственной патологии.
44. ПЦР в реальном времени в диагностике наследственной патологии.
45. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.
46. Секвенирование по Сэнгеру. Применение в диагностике наследственной патологии.

47. Методы NGS. Этапы пробоподготовки. Применение в диагностике наследственной патологии.
48. Методы NGS. Секвенирование панелей, экзома, генома. Критерии оценки патогенности генетического варианта.
49. Виды скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. НИПТ.
50. Виды скрининга на наследственную патологию. Прекоцепционный скрининг.
51. Неонатальный скрининг: общая характеристика, критерии включения заболевания в программу скрининга. Аудиологический скрининг.
52. 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 30.05.01 Медицинская биохимия
направленность (профиль) Медицинская биохимия

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

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Заведующий кафедрой
Воинова Виктория Юрьевна
Доктор медицинских наук

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

Изучить материал предыдущих лекций и занятий.

Методические указания для подготовки к занятиям клинико-практического типа

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

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)

Ознакомиться со списком вопросов к коллоквиуму.

Изучить учебный материал по всем темам занятий данного раздела, используя материалы лекций, учебника, дополнительной литературы и электронные образовательные ресурсы.

Методические указания для подготовки к 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	Клиническая генетика: учебник, Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А., 2024 - 2025	Профилактика наследственной патологии. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека. Моногенные болезни. Хромосомная патология.	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
2	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии, Мutowin Г. Р., 2024 - 2025	Профилактика наследственной патологии. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека. Моногенные болезни. Хромосомная патология.	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html
3	Наследственные болезни: национальное руководство, Бочков Н. П., 2024 - 2025	Профилактика наследственной патологии. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека. Моногенные болезни. Хромосомная патология.	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html

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

1. <https://www.omim.org/>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
3. <https://genome.ucsc.edu>
4. <https://useast.ensembl.org>
5. <https://www.deciphergenomics.org>
6. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
7. <https://hgvs-nomenclature.org/stable/>
8. <https://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
9. <https://gnomad.broadinstitute.org>
10. www.elibrary.ru
11. <https://variantvalidator.org/>
12. <https://hpo.jax.org>
13. <https://www.lovd.nl/>
14. <https://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>

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. RealTime PCR (ДНК-Технология)
19. Chromas
20. IGV: Integrative Genomics Viewer
21. GeneMarker

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, Ноутбук, Проектор мультимедийный, Экран для проектора, Доска меловая, Микроскопы, Амплификатор, Вортекс, Оборудование для электрофрезеза, Термостат, 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.