

**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 направлению подготовки (специальности)

30.05.01 Медицинская биохимия

направленность (профиль)

Медицинская биохимия

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.18 Медицинская генетика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы Специалитета по направлению подготовки (специальности) 30.05.01 Медицинская биохимия. Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская биохимия.

Форма обучения: очная

Составители:

№	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы	Подпись
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 рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (протокол №

\_\_\_\_\_ от «\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы	Подпись
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 советом института Институт биомедицины (МБФ) (протокол № \_\_\_\_\_ от «\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_\_).

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. 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. 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 программы 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 должны освоить следующие дисциплины: Иностранный язык; Теория вероятности и математическая статистика; Общая патология: патологическая анатомия, патофизиология; Биология; Основы молекулярной биологии; Общая морфология (анатомия, гистология, цитология); Физиология; Биохимия.

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

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

### 1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

Семестр 10

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)
<b>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</b>	
ОПК-4.ИД1 Собирает анамнез, анализирует жалобы пациента, проводит физикальное обследование.	<b>Знать:</b> Основные характеристики наследственной патологии: моногенной и хромосомной; правила составления родословной, алгоритм анализа родословной, типы наследования и их характеристики; клиническую картину наиболее частой генетической патологии.
	<b>Уметь:</b> Составлять родословную, определять тип наследования, предположить конкретную генетическую патологию на основе клинической картины и жалоб пациента.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> 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.	<b>Знать:</b> Современные методы диагностики наследственной патологии, их возможности и ограничения, принципы современных молекулярно-генетических технологий, принципы работы приборов, используемых в молекулярно-генетической диагностике.
	<b>Уметь:</b> Интерпретировать результаты клинических, молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических методов обследования, используемых для диагностики наследственной патологии.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Сопоставления результатов различных лабораторных и инструментальных методов обследования между собой и фенотипом пациента.

ОПК-4.ИД3 Оформляет медицинскую документацию в соответствии с нормативными требованиями.	<b>Знать:</b> Правила оформления медицинской карты пациента с наследственной патологией; правила написания медицинского заключения по результатам молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии.
	<b>Уметь:</b> Оформлять медицинскую карту пациента с наследственной патологией; оформлять медицинское заключение по результатам молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Написания медицинского заключения по результатам молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной патологии.
<b>ПК-2 Способен разрабатывать новые методы клинической лабораторной диагностики, основанные на выявлении молекулярных показателей клинически значимых патологических изменений</b>	
ПК-2.ИД1 Осваивает новые методы клинической лабораторной диагностики	<b>Знать:</b> Современные методы молекулярно-генетической диагностики, их применение и ограничения.
	<b>Уметь:</b> 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.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> 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	<b>Знать:</b> Основы молекулярной генетики, основные подходы к диагностике наследственной патологии; виды мутаций и генетических вариантов и соответствующий им метод диагностики.
	<b>Уметь:</b> Оценить результат и качество проведенного молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Работы на основном оборудовании, используемом в молекулярно-генетической диагностике наследственной патологии; работы с программным обеспечением, используемым для диагностики наследственной патологии.
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	<b>Знать:</b> Правила сбора, транспортировки, хранения и оценки качества биологического материала для проведения молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	<b>Уметь:</b> Разъяснить правила сбора, доставки, хранения и оценки качества биоматериала для молекулярно-генетического исследования; оказывать сотрудникам лаборатории помощь в их реализации.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Написания СОПов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала для молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
<b>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.</b>	

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	<b>Знать:</b> 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.
	<b>Уметь:</b> Предположить конкретную генетическую патологию (хромосомную или моногенную) на основе клинической картины и жалоб пациента.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Сбора 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	<b>Знать:</b> Основные фенотипические характеристики частой хромосомной и моногенной патологии.
	<b>Уметь:</b> Проводить физикальный осмотр пациента и анализировать его результаты с целью установления наследственного характера заболевания.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Проведения физикального осмотра пациента с целью установления диагноза врожденного или наследственного заболевания.
ПК-8.ИД3 Проводит генеалогических анализ на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания	<b>Знать:</b> Типы наследования и их характеристики, клинико-генеалогический метод, его применение и ограничения.
	<b>Уметь:</b> Составлять родословную, определять характер наследования патологического признака.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> 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	<b>Знать:</b> Типы мутаций и генетических вариантов и методы их детекции; основные лабораторные и инструментальные методы диагностики, применяемые в медицинской генетике, их возможности и ограничения.
	<b>Уметь:</b> Выбрать подходящий метод лабораторного исследования с учётом предположительного диагноза, типа мутации и фенотипа пациента.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Анализа результатов лабораторных методов диагностики наследственной патологии.
ПК-8.ИД5 Анализирует результаты лабораторного и инструментального обследования пациентов на врожденные и (или) наследственные заболевания	<b>Знать:</b> Основное программное обеспечение и базы данных для анализа результатов молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	<b>Уметь:</b> Применять основное программное обеспечение и базы данных для анализа результатов молекулярно-генетического и цитогенетического исследования.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Сопоставления данных лабораторных и инструментальных исследований с фенотипом пациента; устанавливать причину наследственной болезни.
<b>ПК-9 Способен определять генетический риск в семьях с установленным клиническим и генетическим диагнозом, знать и применять методы преконцепционной, преимплантационной, пренатальной диагностики с целью профилактики наследственных заболеваний</b>	
ПК-9.ИД1 Проводит генеалогический анализ информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для определения типа наследования заболевания в семье	<b>Знать:</b> Правила составления родословной; типы наследования и их характеристики.
	<b>Уметь:</b> Составлять родословную на основе собранного анамнеза пациента и информации о его родственниках.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Анализа родословной и определения типа наследования.

<p>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</p>	<p><b>Знать:</b> Клиническую картину и прогнозы распространенных генетических заболеваний, методологию расчёта генетического риска.</p>
	<p><b>Уметь:</b> Рассчитывать генетический риск при разных типах наследования; учитывать неполную пенетрантность заболевания при расчёте генетического риска.</p>
	<p><b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Расчёта генетического риска для пациента и его родственников, которые являются носителями патогенных вариантов.</p>
<p>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</p>	<p><b>Знать:</b> Современные программы скрининга на наследственную патологию, реализуемые на территории РФ; характеристику и особенности наследственных болезней, входящих в программы скрининга.</p>
	<p><b>Уметь:</b> Интерпретировать результаты лабораторных исследований, которые проводятся в рамках программ скрининга на наследственную патологию.</p>
	<p><b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Оценки риска и выбора дополнительных исследований при необходимости для пациента при анализе результатов скрининга на наследственную патологию.</p>

## 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
<b>Учебные занятия</b>			
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</b>		80	80
Лекционное занятие (ЛЗ)		32	32
Клинико-практическое занятие (КПЗ)		42	42
Коллоквиум (К)		6	6
<b>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:</b>		80	80
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		80	80
<b>Промежуточная аттестация (КРПА), в т.ч.:</b>		8	8
Экзамен (Э)		8	8
<b>Подготовка к экзамену (СРПА)</b>		24	24
Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРО+КРПА+СРПА	192	192
	в зачетных единицах: ОТД (в часах)/32	6.00	6.00

### 3. Содержание дисциплины

#### 3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

10 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
<b>Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека.</b>			
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. Расчёт 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.
<b>Раздел 2. Хромосомная патология.</b>			

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.
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	<p>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</p>	<p>Тема 3. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.</p>	<p>Этапы онтогенеза человека. Врожденные пороки и аномалии развития. Классификация ВПР. Тератогенные факторы. Механизмы формирования пороков развития.</p>
4	<p>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</p>	<p>Тема 4. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.</p>	<p>Классификация хромосом. Показания к исследованию кариотипа. Стандартное цитогенетическое исследование. Методы окраски хромосом. FISH-метод.</p>

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.
<b>Раздел 3. Моногенные болезни.</b>			
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 X-хромосомы. Атаксия Фридрейха. Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерга-Баттена 1 и 2 типа.
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: аминокислотопатии и органические ацидурии.	Подходы к классификации наследственных болезней обмена. Аминокислотопатии. Органические ацидурии. Альбинизм. Гиперфенилаланинемии. 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. Гиперхолестеринемии.
7	ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, 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	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 аденолейкодистрофия. 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.
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 соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данлоса. Несовершенный остеогенез.

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. Наследственные болезни крови.	Гемофилии А и В. Талассемия. Серповидноклеточная анемия. Анемия Минковского-Шоффара.
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. Основы онкогенетики.	Гены-онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Наследственный рак молочной железы. Ретинобластома. Наследственные опухолевые синдромы. Аденоматозный полипоз толстой кишки. Нейрофиброматоз I и II типа.

12	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 12. Мультифакториальные заболевания.	Мультифакториальные заболевания. Мультифакторное наследование. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Наследственная отягощенность и профилактика мультифакториальной патологии. Бронхиальная астма. Болезнь Альцгеймера. Артериальная гипертензия.
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, ПК-9.ИД3	Тема 13. 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.

14	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 14. 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.
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	Тема 15. 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.

16	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 16. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	Секвенирование панелей генов, экзомов и геномов. Основы клинической биоинформатики. Алгоритм оценки патогенности генетического варианта.
17	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, ОПК-4.ИД1, ПК-9.ИД3	Тема 17. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.	Базы данных в медицинской генетике. HGMD. OMIM. ClinVar. gnomAD. LOVD. UCSC. HPO.
<b>Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.</b>			

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. Преконцепционный скрининг.	Программы скрининга на наследственную патологию, реализуемые на территории РФ. УЗИ-скрининг. Биохимический скрининг. Методы диагностики, используемые в программах скрининга. НИПТ. Преконцепционный 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.
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. Генная и клеточная терапия для лечения наследственных болезней.	Основные подходы к созданию генотерапевтических лекарств. Системы редактирования генома. Методы доставки генотерапевтического препарата в клетки организма. Клеточные препараты для терапии наследственных заболеваний.

### **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 дисциплины.

##### 4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем.

№ п/п	Виды учебных занятий / форма промеж. аттестации	Период обучения (семестр) Порядковые номера и наименование разделов. Порядковые номера и наименование тем разделов. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды контроля успеваемости	Формы контроля успеваемости и промежуточной аттестации		
					КП	ОУ	ОК
1	2	3	4	5	6	7	8
<b>10 семестр</b>							
<b>Раздел 1.</b> Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека.							
<b>Тема 1.</b> Введение в медицинскую генетику. Классификация мутаций и генетических вариантов.							
1	ЛЗ	Введение в медицинскую генетику. Классификация мутаций и генетических вариантов.	2	Д	1		
<b>Тема 2.</b> Закономерности наследования признаков							
1	КПЗ	Закономерности наследования признаков	3	Т	1		1
<b>Тема 3.</b> Клинико-генеалогический метод							
1	КПЗ	Клинико-генеалогический метод	3	Т	1		1
<b>Тема 4.</b> Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.							
1	КПЗ	Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.	3	Т	1		1
<b>Раздел 2.</b> Хромосомная патология.							
<b>Тема 1.</b> Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.							
1	ЛЗ	Хромосомная патология. Синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом.	2	Д	1		
<b>Тема 2.</b> Генетика пола. Патология половых хромосом. Генетика нарушений репродукции.							

1	ЛЗ	Генетика пола. Патология половых хромосом. Генетика нарушений репродукции.	2	Д	1		
<b>Тема 3. Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.</b>							
1	КПЗ	Врожденные пороки развития. Основы синдромологического анализа.	3	Т	1		1
<b>Тема 4. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.</b>							
1	КПЗ	Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.	3	Т	1		1
<b>Тема 5. Хромосомный микроматричный анализ.</b>							
1	КПЗ	Хромосомный микроматричный анализ.	3	Т	1		1
2	К	Коллоквиум 1	3	Р	1	1	
<b>Раздел 3. Моногенные болезни.</b>							
<b>Тема 1. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.</b>							
1	ЛЗ	Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.	2	Д	1		
<b>Тема 2. Наследственные болезни центральной нервной системы.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни центральной нервной системы.	2	Д	1		
<b>Тема 3. Наследственные нервно-мышечные болезни.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные нервно-мышечные болезни.	2	Д	1		
<b>Тема 4. Наследственные болезни обмена веществ: аминокислотопатии и органические ацидурии.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: аминокислотопатии и органические ацидурии.	2	Д	1		
<b>Тема 5. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена углеводов.	2	Д	1		

<b>Тема 6. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена липидов.	2	Д	1		
<b>Тема 7. Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные лизосомные и пероксисомные болезни.	2	Д	1		
<b>Тема 8. Наследственные митохондриальные болезни.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные митохондриальные болезни.	2	Д	1		
<b>Тема 9. Наследственные болезни соединительной ткани.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни соединительной ткани.	2	Д	1		
<b>Тема 10. Наследственные болезни крови.</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни крови.	2	Д	1		
<b>Тема 11. Основы онкогенетики.</b>							
1	ЛЗ	Основы онкогенетики.	2	Д	1		
<b>Тема 12. Мультифакториальные заболевания.</b>							
1	ЛЗ	Мультифакториальные заболевания.	2	Д	1		
<b>Тема 13. Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии.</b>							
1	КПЗ	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. ПЦР в диагностике наследственной патологии.	3	Т	1		1
<b>Тема 14. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: MLPA, секвенирование по Сэнгеру.</b>							
1	КПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: MLPA, секвенирование по Сэнгеру.	3	Т	1		1

<b>Тема 15. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1</b>							
1	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	3	Т	1		1
<b>Тема 16. Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2</b>							
1	КПЗ	Методы NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	3	Т	1		1
<b>Тема 17. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.</b>							
1	КПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике.	3	Т	1		1
<b>Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.</b>							
<b>Тема 1. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.</b>							
1	КПЗ	Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг. Прекоцепционный скрининг.	3	Т	1		1
<b>Тема 2. Неонатальный скрининг</b>							
1	КПЗ	Неонатальный скрининг	3	Т	1		1
<b>Тема 3. Расширенный неонатальный скрининг.</b>							
1	КПЗ	Расширенный неонатальный скрининг.	3	Т	1		1
<b>Тема 4. Генная и клеточная терапия для лечения наследственных болезней.</b>							
1	ЛЗ	Генная и клеточная терапия для лечения наследственных болезней.	2	Д	1		
2	К	Коллоквиум 2	3	Р	1	1	

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины.

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

№ п/п	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ)	Виды работы обучающихся (ВРО)
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие
2	Опрос устный (ОУ)	Выполнение задания в устной форме
3	Опрос комбинированный (ОК)	Выполнение заданий в устной и письменной форме

#### 4.2. Формы проведения промежуточной аттестации

10 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации - Экзамен
- 2) Форма организации промежуточной аттестации - Контроль присутствия, Опрос устный

## 5. Структура рейтинга по дисциплине

### 5.1. Критерии, показатели проведения текущего контроля успеваемости с использованием балльно-рейтинговой системы.

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 текущего контроля успеваемости /виды работы		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 за семестр					1010					

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

#### Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине (модулю) в форме экзамена

По итогам расчета рейтинга по дисциплине в 10 семестре, обучающийся может быть аттестован с оценками «отлично» (при условии достижения не менее 90% баллов из возможных), «хорошо» (при условии достижения не менее 75% баллов из возможных), «удовлетворительно» (при условии достижения не менее 60% баллов из возможных) и сданных на оценку не ниже «удовлетворительно» всех запланированных в текущем семестре рубежных контролей без посещения процедуры экзамена. В случае, если обучающийся не согласен с оценкой, рассчитанной по результатам итогового рейтинга по дисциплине, он обязан пройти промежуточную аттестацию по дисциплине в семестре в форме экзамена в порядке, предусмотренном рабочей программой дисциплины и в сроки, установленные расписанием экзаменов в рамках экзаменационной сессии в текущем семестре. Обучающийся заявляет о своем желании пройти промежуточную аттестацию по дисциплине в форме экзамена не позднее первого дня экзаменационной сессии, сделав соответствующую отметку в личном кабинете по соответствующей дисциплине. В таком случае, рейтинг, рассчитанный по

дисциплине не учитывается при процедуре промежуточной аттестации. По итогам аттестации обучающийся может получить любую оценку из используемых в учебном процессе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

<b>Оценка</b>	<b>Рейтинговый балл</b>
<b>Отлично</b>	900
<b>Хорошо</b>	750
<b>Удовлетворительно</b>	600

**6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации**  
**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: хорea 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 Целвегера, 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.

## Экзаменационный билет для проведения экзамена

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)

Экзаменационный билет № \_\_\_\_

для проведения экзамена по дисциплине Б.1.О.18 Медицинская генетика  
по программе Специалитета  
по направлению подготовки (специальности) 30.05.01 Медицинская биохимия  
направленность (профиль) Медицинская биохимия

1. Основные закономерности наследования. Виды доминантности. Отклонения от менделевского расщепления.
2. Наследственные болезни обмена липидов. Гиперхолестеринемии.

Заведующий

Воинова Виктория Юрьевна  
Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

## **7. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины**

**Для подготовки к занятиям лекционного типа обучающийся должен**

Изучить материал предыдущих лекций и занятий.

**Для подготовки к занятиям клиничко-практического типа обучающийся должен**

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

**Для подготовки к коллоквиуму обучающийся должен**

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.

**При подготовке к экзамену необходимо**

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.

## 8. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

### 8.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п/п	Наименование, автор, год и место издания	Используется при изучении разделов	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурсов
1	2	3	4	5
1	Клиническая генетика: учебник, Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А., 2024 - 2025	Моногенные болезни. Профилактика наследственной патологии. Хромосомная патология. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека.	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>
2	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии, Мутовин Г. Р., 2024 - 2025	Моногенные болезни. Профилактика наследственной патологии. Хромосомная патология. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека.	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html</a>
3	Наследственные болезни: национальное руководство, Бочков Н. П., 2024 - 2025	Моногенные болезни. Профилактика наследственной патологии. Хромосомная патология. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека.	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html</a>

### 8.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе профессиональных баз данных, необходимых для освоения дисциплины (модуля)

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](http://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>

**8.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии)**

1. Автоматизированный информационный комплекс «Цифровая административно-образовательная среда РНИМУ им. Н.И. Пирогова»
2. Система управления обучением
3. RealTime PCR (ДНК-Технология)
4. Chromas
5. IGV: Integrative Genomics Viewer
6. GeneMarker

#### 8.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

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 (модуля):

№ п /п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Доска меловая , Стулья , Столы , Ноутбук , Проектор мультимедийный , Экран для проектора , Микроскопы , Амплификатор , Вортекс , Оборудование для электрофореза , Термостат , Трансиллюминатор , 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.

Приложение 1  
к рабочей программе  
дисциплины (модуля)

Сведения об изменениях в рабочей программе дисциплины (модуля)

\_\_\_\_\_

для образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата/специалитета /магистратуры (оставить нужное) по направлению подготовки (специальности) (оставить нужное) \_\_\_\_\_ (код и наименование направления подготовки (специальности)) направленность (профиль) « \_\_\_\_\_ » на \_\_\_\_\_ учебный год.

Рабочая программа дисциплины с изменениями рассмотрена и одобрена на заседании кафедры \_\_\_\_\_ (Протокол № \_\_\_\_\_ от « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_).

Заведующий \_\_\_\_\_ кафедрой \_\_\_\_\_ (подпись)  
\_\_\_\_\_ (Инициалы и фамилия)

Приложение 2  
к рабочей программе  
дисциплины (модуля)

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

<b>Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации</b>	<b>Сокращённое наименование</b>	
Контроль присутствия	Присутствие	КП
Опрос устный	Опрос устный	ОУ
Опрос комбинированный	Опрос комбинированный	ОК

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации

<b>Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации</b>	<b>Сокращённое наименование</b>	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Клинико-практическое занятие	Клинико-практическое	КПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Экзамен	Экзамен	Э

Виды контроля успеваемости

<b>Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации</b>	<b>Сокращённое наименование</b>	
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д
Текущий тематический контроль	Тематический	Т
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р
Промежуточная аттестация	Промежуточная аттестация	ПА