

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)**

Медико-биологический факультет

«УТВЕРЖДАЮ»

**Декан медико-биологического факультета
д-р биол. наук, проф.**

_____ **Е.Б. Прохорчук**

«31» августа 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

С.1.В.В.3.1 ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

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

30.05.01 Медицинская биохимия

Москва 2020 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины С.1.В.В.3.1 «Геном человека и наследственные болезни» (Далее – рабочая программа дисциплины), является частью программы специалитета по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия.

Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская биохимия.

Форма обучения: очная.

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре общей и медицинской генетики МБФ (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, авторским коллективом под руководством Воиновой В.Ю., д.м.н., профессора.

Составители:

№ п.п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Воинова Виктория Юрьевна	д-р мед наук, профессор	И.о. зав. кафедрой общей и медицинской генетики МБФ	НИКИ педиатрии им. Академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Барышникова Наталья Владимировна	канд. мед. наук, доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
3.	Адян Тагуи Аветиковна	канд. мед. наук	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова	
4.	Марнат Екатерина Геннадьевна		Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
5.	Черткова Екатерина Романовна		Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 8 от «27» 04. 2020 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

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

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 1 от «31» августа 2020 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный приказом Министра образования и науки Российской Федерации от «11» августа 2016 года № 1013.

2) Общая характеристика образовательной программы.

3) Учебный план образовательной программы.

4) Устав и локальные акты Университета.

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целью расширение и углубление знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной её нарушением, современных подходов к диагностике и профилактике наследственных болезней.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- совершенствование знаний о структуре генома человека, этиологии и механизмах развития наследственной и врождённой патологии;
- совершенствование знаний о клинико-генетических характеристиках наследственных болезней, формирование навыков дифференциально-диагностических подходов при диагностике наследственных болезней;
- совершенствование знаний о методах диагностики наследственной патологии на современном этапе, формирование навыков интерпретации данных лабораторных исследований, совершенствование навыков сопоставления клинических симптомов результатам лабораторных и инструментальных исследований;
- совершенствование знаний о методах профилактики и подходов к терапии на современном этапе;
- ознакомление с принципами работы структур здравоохранения, осуществляющих медико-генетическую помощь.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Геном человека и наследственные болезни» изучается в 11 семестре и относится к вариативной части блока С.1. Дисциплины. Является дисциплиной по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины:

- Биология;
- Биоэтика;
- Иностранный язык;
- Информатика, медицинская информатика
- Микробиология, вирусология;
- Морфология: анатомия человека, гистология, цитология;
- Неорганическая химия;
- Общая биохимия;
- Общая патология: патологическая анатомия, патофизиология;
- Органическая и физическая химия;
- Теория вероятности и математическая статистика;
- Фармакология;
- Физиология.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, могут быть использованы при подготовке выпускной квалификационной работы.

1.3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

11 семестр.

<p>Планируемые результаты обучения</p> <p>по дисциплине:</p> <p>(знания, умения навыки)</p>	<p>Компетенции студента,</p> <p>на формирование, которых</p> <p>направлены результаты</p> <p>обучения по дисциплине</p>	<p>Шифр</p> <p>компет</p> <p>енции</p>
<p>Общекультурные компетенции</p>		
<p>Знать: основные разделы общей и медицинской генетики</p> <p>Уметь: использовать знания для решения профессиональных задач, в т.ч. междисциплинарных</p> <p>Владеть навыками: сравнительного анализа, подходами к классификации и методологией дифференциальной диагностики наследственной и ненаследственной патологии</p>	<p>способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>	<p>ОК-1</p>
<p>Общепрофессиональные компетенции</p>		
<p>Знать: основные термины и понятия в генетике, симптомы, отличительные признаки наследственной и мультифакторной патологии человека (генокопии/фенокопии);</p> <p>информационно-поисковые диагностические системы в области генетики, в т.ч. по наследственной патологии человека</p> <p>Уметь: пользоваться терминами, информационно-поисковыми диагностическими системами, интернет-ресурсами, используемыми в генетике</p> <p>Владеть навыками: поиска заболевания по симптомам и диагнозу, работы с ИПДС и открытыми базами данных с целью подтверждения/исключения наследственного заболевания), определения тактики ведения (объём диагностических мероприятий, поиска возможных методов лечения и профилактики)</p>	<p>готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности</p>	<p>ОПК-1</p>
<p>Знать: Этические и деонтологические принципы применения геномных исследований</p>	<p>способность и готовность реализовать этические и</p>	<p>ОПК-2</p>

<p>в медицине (диагностике и профилактике), принципы медико-генетического консультирования</p> <p>Уметь: соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении генетических исследований и оценивать их выполнение</p> <p>Владеть навыками: этики и деонтологии профессиональной деятельности в области генетики</p>	<p>деонтологические принципы в профессиональной деятельности</p>	
<p>Знать: Правила оформления направления на генетическое обследование, заключения</p> <p>Уметь: Заполнить направления на генетическое обследование, записать результат исследования</p> <p>Владеть навыками: Техники оформления направления и заключения по результатам генетического обследования</p>	<p>готовность к ведению медицинской документации</p>	<p>ОПК-4</p>
<p>Знать: Основные термины и понятия общей и медицинской генетики, показания и ограничения для использования генетических методов, в т.ч. молекулярно-генетических и цитогенетических</p> <p>Уметь: определять показания для проведения молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики</p> <p>Владеть навыками: применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики</p>	<p>готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач</p>	<p>ОПК-5</p>
<p>Знать: Основные принципы и подходы к терапии наследственной и мультифакторной патологии человека. Перспективы развития генной и клеточной терапии. Молекулярные основы таргетной терапии онкологических заболеваний. Фармакогенетику.</p> <p>Уметь: обосновывать тактику ведения и показания к назначению лекарственных препаратов при наследственной и мультифакторной патологии</p> <p>Владеть навыками: Методологией поиска и анализа информации в области обоснованности</p>	<p>готовность к применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач</p>	<p>ОПК-6</p>

<p>применения и разработки новых лекарственных препаратов при наследственной и мультифакторной патологии</p>		
<p>Знать: Этиологию и патогенез наследственной и мультифакториальной патологии человека, основные симптомы</p> <p>Уметь: сопоставлять клинические симптомы, данные инструментальных и лабораторных исследований с результатами генетических исследований</p> <p>Владеть навыками: Основными принципами постановки диагноза (синдромологического анализа) при наследственной и мультифакториальной патологии человека</p>	<p>способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>ОПК-7</p>
<p>Профессиональные компетенции</p>		
<p>Знать: Признаки, симптомы, этиологию частой наследственной патологии. Молекулярные основы мутагенеза. Основные мутагенные и тератогенные факторы, приводящие к развитию генетически обусловленной патологии человека. Основы профилактики, методы профилактики наследственной и врождённой патологии, в т.ч. при наличии мутагенного воздействия. Основы популяционной генетики, принципы расчёта основных популяционно-статистических показателей</p> <p>Уметь: предположить наследственную патологию, предсказать мутагенное воздействие, объяснить его механизм, степень риска; определить необходимые методы исследования определить генетическую структуру популяции, возможные влияния факторов популяционной динамики на генетическую структуру популяции</p> <p>Владеть навыками: Тактикой профилактических мероприятий при подозрении на мутагенное воздействие, интерпретации результатов скрининговых обследований. Расчёта частоты и распространённости наследственной и врождённой патологии, частоты аллелей и генотипов, учёта частот при оценке генетического риска.</p>	<p>способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранения вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>	<p>ПК-1</p>
<p>Знать: возможности и ограничения методов лабораторной и инструментальной диагностики</p>	<p>готовность к оценке результатов лабораторных,</p>	<p>ПК-5</p>

<p>наследственных болезней человека при использовании различного биологического материала</p> <p>Уметь: интерпретировать результаты молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований</p> <p>Владеть навыками: анализа результатов молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований, их сопоставления между собой и фенотипом</p>	<p>инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5);</p>	
<p>Знать: этиологию, патогенез, клиническую картину наследственной и мультифакториальной патологии человека, механизмы мутагенного воздействия, методы выявления и профилактики наследственной патологии (МГК, скрининг, пренатальная диагностика, мониторинг и т.д.)</p> <p>Уметь: представлять информацию в доступной форме, разъяснять основные принципы профилактики наследственной, врожденной и мультифакторной патологии в доступной форме</p> <p>Владеть навыками: расчёта и оценки генетического риска; оценке результатов обследований в рамках программ скрининга и их изложения в доступной форме.</p>	<p>готовность к обучению на индивидуальном и популяционном уровнях основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, навыкам самоконтроля основных физиологических показателей, способствующих сохранению и укреплению здоровья, профилактике заболеваний (ПК-7);</p>	ПК-7
<p>Знать: механизмы возникновения и методы профилактики наследственной, врожденной и мультифакторной патологии (МГК, скрининг, пренатальная диагностика и т.п.), оценки генетического риска; цели, задачи и возможности мониторинга наследственной и врожденной патологии; основы подготовки образовательного блока при разработке программ скрининга.</p> <p>Уметь: представлять информацию в доступной форме, разъяснять основные принципы профилактики наследственной, врожденной и мультифакторной патологии в доступной форме</p> <p>Владеть навыками: расчёта и оценки генетического риска</p>	<p>готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни</p>	ПК-8

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													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	1 2		
Учебные занятия															
<i>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</i>	48														48
Лекционное занятие (ЛЗ)	12														12
Семинарское занятие (СЗ)															
Практическое занятие (ПЗ)	34														34
Практикум (П)															
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)															
Лабораторная работа (ЛР)															
Клинико-практические занятия (КПЗ)															
Специализированное занятие (СПЗ)															
Комбинированное занятие (КЗ)															
Коллоквиум (К)	2														2
Контрольная работа (КР)															
Итоговое занятие (ИЗ)															
Групповая консультация (ГК)															
Конференция (Конф.)															
Иные виды занятий															
<i>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</i>	24														24
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	8														8
Подготовка истории болезни															
Подготовка курсовой работы															
Подготовка реферата	6														6
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)	10														10
Промежуточная аттестация															
<i>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</i>															
Зачёт (З)															
Защита курсовой работы (ЗКР)															
Экзамен (Э)**															
<i>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</i>															
Подготовка к экзамену**															
Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА	72													72
	в зачетных единицах: ОТД (в часах):	2													2

3. Содержание дисциплины (модуля)

3.1. Содержание разделов (модулей), тем дисциплины (модуля)

№ п/п	№ компетенции	Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы) в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Структура генома человека с точки зрения наследственной патологии	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней. Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии.
2.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ПК-1 ПК-5	Наследственная и мультифакторная патология человека: клиничко-молекулярно-генетические характеристики.	Современные подходы к классификации врождённой и наследственной патологии. Врождённые аномалии развития. Хромосомная патология человека. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенной патологии человека: наследственные болезни нервной системы, наследственные болезни обмена веществ, митохондриальные болезни и др.. Наследственная и мультифакторная патология сердечно-сосудистой системы.
3.	ОПК-2 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6 ОПК-7 ПК-1 ПК-5 ПК-7 ПК-8	Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии	Методы диагностики и профилактики наследственной патологии (показания, возможности и ограничения на современном этапе): молекулярно-генетические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, методы полногеномного анализа; биохимические методы, скрининг, особенности и технология медико-генетического консультирования при различной наследственной патологии. Информационно-поисковые диагностические системы в диагностике наследственной и врождённой патологии. Принципы терапии наследственной патологии при наследственных нарушениях обмена веществ.

3.2. Перечень разделов (модулей), тем дисциплины (модуля) для самостоятельного изучения обучающимися (при наличии)

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 промежуточной аттестации*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости.**	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации ***					
					КП	А	ОУ	ОП	РЗ	ЛР
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
11 семестр										
		Раздел 1. Геном человека и наследственные болезни								
		Тема 1. Структура генома человека с точки зрения наследственной патологии	6							
1	ЛЗ	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней.	2	Д	+					
2	ПЗ	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней.	2	Т	+			+		
3	ПЗ	Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии.	2	Т	+			+		
		Тема 2. Наследственная и мультифакторная патология человека: клиничко-молекулярно-генетические характеристики.	22							
4	ЛЗ	Современные подходы к классификации врождённой и наследственной патологии.	2	Д	+					
5	ПЗ	Врождённые аномалии развития: клиничко-молекулярно-генетические характеристики.	2	Т	+			+		
6	ПЗ	Клиничко-молекулярно-генетические характеристики хромосомной патологии человека: патология аутосом, половых хромосом, микроцитогенетические синдромы.	2	Т	+			+		
7	ЛЗ	Клиничко-молекулярно-генетические характеристики моногенной патологии человека	2	Д	+					
8	ПЗ	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенной патологии человека на примере наследственных болезней центральной нервной системы.	2	Т	+			+		
9	ПЗ	Генетическая гетерогенность и	2	Т	+			+		

		клинический полиморфизм моногенной патологии человека на примере наследственных болезней периферической нервной системы и нервно-мышечных болезней.								
10	ЛЗ	Клинико-молекулярно-генетические характеристики наследственных нарушений обмена веществ	2	Д	+					
11	ПЗ	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенной патологии человека на примере наследственных болезней накопления.	2	Т	+			+		
12	ПЗ	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм митохондриальной патологии.	2	Т	+			+		
13	ЛЗ	Клинико-молекулярно-генетические характеристики мультифакторной патологии человека.	2	Д	+					
14	ПЗ	Наследственная и мультифакторная патология сердечно-сосудистой системы.	2	Т	+			+		
		Тема 3. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии	18							
15	ЛЗ	Современные проблемы диагностики, профилактики и терапии наследственной патологии	2	Д	+					
16	ПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии (показания, возможности и ограничения на современном этапе)	2	Т	+			+		
17	ПЗ	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека.	2	Т	+			+		
18	ПЗ	Современные методы полногеномного анализа в диагностике хромосомных и моногенных болезней. Информационно-поисковые диагностические системы в диагностике наследственной и врожденной патологии.	2	Т	+			+		
19	ПЗ	Профилактика наследственной патологии человека: основные направления, проблемы и пути решения на современном этапе	2	Т	+			+		
20	ПЗ	Программы скрининга как эффективный метод профилактики наследственных нарушений обмена веществ	2	Т	+			+		
21	ПЗ	Программы скрининга как эффективный метод профилактики хромосомной патологии и патологии беременности.	2	Т	+			+		
22	ПЗ	Медико-генетическое	2	Т	+			+		

		консультирование как эффективный метод профилактики различных групп наследственной патологии. Мониторинг врождённых аномалий развития.							
23	ПЗ	Современные методы терапии наследственной патологии: проблемы и пути решения	2	Т	+			+	
24	К	Коллоквиум	2	Р	+		+		
		Всего часов за семестр:	48						
		Всего часов по дисциплине:	48						

Условные обозначения:

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации *

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

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

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

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

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

4.2. Содержание самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Период обучения (семестр). Наименование раздела (модуля), тема дисциплины (модуля).	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1	2	3	4
11 семестр			
Раздел 1. Молекулярная и клеточная генетика			
1.	Структура генома человека с точки зрения наследственной патологии	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами.	4
2.	Наследственная и мультифакторная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами, подготовка реферата	8
3.	Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами, подготовка реферата	8
4.	Коллоквиум	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, электронными демонстрационными материалами	4
Итого:			24

5. Организация текущего контроля успеваемости обучающихся

5.1. Оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)*

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

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

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

5.1.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

11 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
Практическое занятие	ПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Т	10	0	1
Текущий рубежный (модульный) контроль	ИЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос устный	ОУ	В	И	10	0	1

5.1.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся (по видам контроля и видам работы)

11 семестр

Вид контроля	План в %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План в %	Исходно		Коэф.
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	48	21,05	Контроль присутствия	П	10	48	21,05	0,21
Текущий тематический контроль	50	170	74,56	Опрос письменный	В	50	170	74,56	0,29

Текущий рубежный (модульный) контроль	40	10	4,39	Опрос устный	В	40	10	4,39	4
Мах. кол. баллов	100	228							

5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся)

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю) устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

11 семестр.

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

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

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

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

11 семестр.

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине (модулю) в форме зачёта

Промежуточная аттестация по дисциплине (модулю) в форме зачёта проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре, в соответствии с расписанием занятий по дисциплине, как правило на последнем занятии.

Время на подготовку к промежуточной аттестации не выделяется.

Критериями успеваемости и успешности обучающегося по итогам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) в форме зачёта в БРС являются:

- итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%);
- рейтинговые оценки обучающегося за каждое занятие, на котором предусмотрено проведение рубежного (модульного) контроля.

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%), по которой согласно учебному плану образовательной программы промежуточная аттестация обучающихся проводится в форме зачёта, равен семестровому рейтингу.

$$РИ\% = RC\%$$

RC% - семестровый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) см. формулу (8) в пункте 5.2.7. Семестровый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (RC%) раздела 5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся).

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) измеряется в процентах.

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) переводится в традиционную шкалу оценок «зачтено», «не зачтено».

Оценка обучающемуся «зачтено» по итогам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) выставляется при выполнении всех нижеперечисленных условий:

- итоговый рейтинг обучающегося (РИ%) находится в пределах от 70% до 100%;
- процент выполнения (ROз%) за каждое занятие, на котором проводился рубежный (модульный) контроль в семестре, равен 70% или более.

ROз% - процент выполнения за занятие. См. формулу (6) в пункте 5.2.4. раздела 5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся).

Оценка обучающемуся «не зачтено» выставляется при невыполнении хотя бы одного из вышеперечисленных условий.

Оценка «зачтено» выставляется в зачётную ведомость или в экзаменационный (зачётный) лист, а также в зачётную книжку.

Оценка «не зачтено» выставляется в зачётную ведомость или в экзаменационный (зачётный) лист.

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)

В соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки реализация компетентностного подхода должна предусматривать широкое использование в учебном процессе активных форм проведения занятий (компьютерных симуляций, деловых и ролевых игр, решение ситуационных задач, групповых дискуссий) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Лекционные занятия проводятся в соответствии с календарным планом дисциплины и посвящены теоретической части дисциплины.

Лекционные занятия проводятся на кафедре с использованием демонстрационного материала (презентации).

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

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

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

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение.

Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а также электронным ресурсам.

Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.

В ходе изучения дисциплины знания студента контролируются в форме текущего и рубежного (модульного) контроля.

По каждому разделу на кафедре разработаны методические рекомендации для студентов, а также методические указания для преподавателей.

ПРАВИЛА ОФОРМЛЕНИЯ РЕФЕРАТА.

Требования к оформлению титульного листа: вверху страницы по центру указывается название учебного заведения (ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России), ниже по центру название кафедры (Кафедра гигиены). В середине страницы по центру заглавными буквами пишется название реферата (темы реферата должны быть согласованы с преподавателем). Ниже названия справа пишется фамилия и инициалы исполнителя с указанием факультета и номера группы, ниже фамилия и инициалы преподавателя. Внизу страницы по центру – город и год написания. Номер страницы на титульном листе не ставится.

План реферата: следующим после титульного листа должен идти план реферата. План реферата включает смысловое деление текста на разделы, параграфы и т.д., соответствующее название указывается в плане (не допускается включать в план слова «введение», «заключение»).

Требования к содержанию реферата: реферат включает введение, основную часть и заключительную часть.

Требования к введению: во введении приводится краткое обоснование актуальности темы, научное и практическое значение для соответствующей отрасли.

Требования к основной части: основная часть реферата содержит материал, который отобран студентом для рассмотрения проблемы. В общем смысле основным в реферате должно быть раскрытие темы, достижение того результата, который задан целью.

Требования к наглядным материалам: наглядными материалами могут служить рисунки, фотографии, графики, диаграммы, таблицы и т.д. Все вышеперечисленное должно иметь сквозную нумерацию и обязательные ссылки в тексте. Цитируемые источники указываются в сносках.

Требования к заключению: в заключении автор формулирует выводы по разделам реферата или подводит итог по работе в целом. Заключение должно быть четким, кратким, вытекающим из основной части реферата.

Требования к списку используемой литературы: при подготовке реферата необходимо использовать литературные источники не ранее 2000-го года, не допускается ссылка на нормативные документы, утвержденные во времена Советского Союза (за исключением, исторических ссылок), не допускается ссылка на интернет-ресурсы без указания автора и названия статьи или учебника. Источники должны быть перечислены в алфавитной последовательности (по первым буквам фамилии автора или названия сборника). Необходимо указать издательство, город и год издания. Список должен включать не менее 5 источников.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу студента, способствуют овладению культурой мышления, письменной и устной речи; развитию способности логически правильно оформить результаты работы; формированию системного подхода к анализу медицинской информации, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию, самореализации, личностной и предметной рефлексии.

Различные виды учебной деятельности формируют способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умению приобретать новые знания, использовать различные формы обучения, информационно-образовательные технологии.

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

9.1. Основная и дополнительная литература по дисциплине (модулю):

9.1.1. Основная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов (тем)	Семестр	Наличие литературы	
						В библиотеке	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования]	Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова.	4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 582 с. : ил.	всех	11		Удаленный доступ - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .

2	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов]	Мутовин, Г. Р.	3-е изд., перераб. и доп.– М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил.	всех	11		Удаленный доступ - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .
---	--	----------------	--	------	----	--	--

9.1.2. Дополнительная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении и разделов	Семестр	Наличие доп. литературы			
						В библиотеке		На кафедре	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса	Кол. экз.	В т.ч. в электр. виде
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук.	[Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.].	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил.	всех	11		http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp	1	
2	Генетика: учебник	В. И. Иванов, Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В.И. Иванова	Москва: Академкнига, 2007	всех	11	2		1	

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

1. <http://eor.edu.ru>
2. <http://www.elibrary.ru>
3. ЭБС «Консультант студента» www.studmedlib.ru
4. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова).
5. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ncbi.nlm.nih.gov/>
6. <http://www.hgvs.org/mutnomen>
7. <http://www.genenames.org/>

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

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе Университета
3. Microsoft Office Word.
4. Microsoft Office Excel.
5. Microsoft Office Power Point
6. Презентации лекций по дисциплине
7. Набор тестовых заданий по дисциплине

9.3. 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.

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренные программой специалитета, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения (ноутбуки, мультимедийный проектор, проекционный экран, телевизор, конференц-микрофон, блок управления оборудованием)

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

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 и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Для проведения лабораторного практикума используются учебные аудитории, укомплектованные специализированной мебелью (лабораторные столы), набором препаратов хромосом, специальным лабораторным оборудованием. Автоматический термоциклер (амплификатор), система для электрофореза в агарозных гелях, система для электрофореза в акриламидных гелях, источник постоянного тока, система видеодетекции результатов электрофореза, миницентрифуга (на 12.000 об/мин), термостат, холодильник на -20, холодильник на +4, набор автоматических пипеток, Микроскопы-аксиоскопы – 3 шт, ламинарный шкаф для работ с клеточными культурами, ПЦР-бокс, стол для ПЦР работ, центрифуга для цитогенетического практикума, термостат-шейкер, дистиллятор, аналитические весы, лабораторные весы.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	9
3.	Содержание дисциплины (модуля)	10
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	11
5.	Организация текущего контроля успеваемости обучающихся	15
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	17
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	17
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	18
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	20