

**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.19 Медицинская генетика

для образовательной программы высшего образования - программы Специалитета  
по направлению подготовки (специальности)

30.05.02 Медицинская биофизика

направленность (профиль)

Медицинская биофизика

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.19 Медицинская генетика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы Специалитета по направлению подготовки (специальности) 30.05.02 Медицинская биофизика. Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская биофизика.

Форма обучения: очная

Составители:

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

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 30.05.02 Медицинская биофизика, 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 теоретических и прикладных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходах к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

#### 1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

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

### **1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

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

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины: Органическая химия; Теория вероятности и математическая статистика; Общая морфология (анатомия, гистология, цитология); Общая патология: патологическая анатомия, патофизиология; Молекулярная физиология; Биология; Молекулярная биология и генетика; Биохимия; Иностранный язык; Физиология; Внутренние болезни; Биологическая практика; Практика по клеточной биологии.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Подготовка и написание выпускной квалификационной работы.

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 9

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 и жалобы больного, проводит физикальное обследование	<b>Знать:</b> основные фенотипические проявления хромосомной патологии и наиболее частой моногенной патологии.
	<b>Уметь:</b> предположить наследственный характер заболевания.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> работы с генетическими базами данных, содержащих описание различных фенотипов при наследственной патологии.
ОПК-4.ИД2 Осуществляет диагностику заболеваний на основе анализа и интерпретации результатов клинических, лабораторных и инструментальных методов обследования	<b>Знать:</b> возможности и ограничения методов лабораторной и инструментальной диагностики наследственных болезней человека.
	<b>Уметь:</b> интерпретировать результаты молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических методов исследования при 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 направления на генетическое обследование, заключений генетического обследования, медицинской карты пациентов с наследственной патологией.
	<b>Уметь:</b> заполнять направления на генетическое исследование, записать результат генетического исследования.
	<b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> техникой написания и оформления заключений по генетическим обследованиям, направлений на генетическое обследование.



## 2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий / Формы промежуточной аттестации		Всего часов	Распределение часов по семестрам
			9
<b>Учебные занятия</b>			
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</b>		52	52
Лекционное занятие (ЛЗ)		18	18
Клинико-практическое занятие (КПЗ)		30	30
Коллоквиум (К)		4	4
<b>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:</b>		54	54
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		54	54
<b>Промежуточная аттестация (КРПА), в т.ч.:</b>		2	2
Зачет (З)		2	2
Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРО+КРПА+СРПА	108	108
	в зачетных единицах: ОТД (в часах)/36	3.00	3.00

### 3. Содержание дисциплины

#### 3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

##### 9 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
<b>Раздел 1. Медицинская генетика</b>			
1	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 1. Введение в медицинскую генетику	Цели и задачи медицинской генетики. Эпидемиология наследственных болезней. Классификация наследственной патологии. Классификация мутаций и генетических вариантов.
2	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 2. Закономерности наследования признаков	Понятие доминантности и рецессивности. Молекулярные механизмы доминантности и рецессивности. Летальные аллели. Виды доминантности. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропное действие гена. Взаимодействие генов. Признаки, сцепленные с полом. Сцепленное наследование. Типы наследования.
3	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 3. Клинико-генеалогический метод	Клинико-генеалогический метод: этапы, область применения, ограничения. Правила составления родословных. Типы наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный, X-сцепленный рецессивный, Y-сцепленный, митохондриальный. Анализ родословных.
4	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 4. Врожденные пороки развития	Генетическая программа онтогенеза. Классификация ВПР. Механизмы возникновения ВПР. Фенотипические проявления ВПР.

5	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 5. Основы популяционной генетики.	Основные понятия популяционной генетики. Генетические маркеры. Факторы популяционной динамики. Мутации. Отбор. Оценка скорости мутаций. Миграции. Дрейф генов. Груз наследственной патологии.
6	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 6. Популяционно-статистический метод	Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Генетическая структура популяции. Популяционно-статистический метод: этапы, применение, ограничения.
7	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 7. Хромосомная патология	Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинические характеристики патологии аутосом и половых хромосом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром полиХ и полиУ; синдром кошачьего крика, синдромы делеции и дупликации 22q11, синдром Вольфа-Хиршхорна, с. Вильямса, Синдром дупликации 7q11.23).
8	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 8. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.	Показания к исследованию кариотипа. Стандартное цитогенетическое исследование: забор материала, культивирование клеток, подготовка препарата. Виды окраски хромосом. Классификация хромосом. FISH-метод. Виды хромосомных зондов. Правила записи геномных и хромосомных мутаций.
9	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 9. Хромосомный микроматричный анализ.	ХМА: применение, ограничения. Этапы ХМА. Алгоритм интерпретации результатов ХМА.
10	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 10. Болезни геномного импринтинга	Геномный импринтинг. Импринтированные гены человека. Механизмы нарушения геномного импринтинга. Болезни геномного импринтинга: синдром Ангельмана, синдром Прадера-Вилли.

11	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 11. ПЦР в диагностике наследственной патологии.	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии: сканирующие и скринирующие методы. Применение ПЦР-анализа в диагностике наследственной патологии. ПЦР в реальном времени. Оценка экспрессии генов методом ПЦР.
12	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 12. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.	Скрининг на анеуплоидии методом QF-ПЦР. Диагностика болезней экспансии tandemных повторов. Тест на установление родства. Идентификация личности. Метод MLPA.
13	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 13. Наследственные болезни центральной нервной системы	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона. Синдром ломкой X-хромосомы (в т.ч. с. Мартина-Белл), атаксия Фридрейха, миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена 1 и 2 типа.
14	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 14. Наследственные нервно-мышечные болезни	Подходы к классификации нервно-мышечных болезней. Наследственная моторно-сенсорная neuropathия 1A, 1X, 1B. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Спинальная мышечная атрофия 1-4 типов.
15	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 15. Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии.	Применение и ограничения метода. Этапы метода. Анализ результата. Определение цис-транс - положения мутации. Подтверждение результатов NGS.
16	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 16. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	Методы NGS: возможности и ограничения. Пробоподготовка. Оценка качества сырых данных. Алгоритм анализа данных. FASTA-формат данных. BAM-файлы. Структура VCF-файла.
17	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 17. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	Секвенирование панелей генов. Полноэкзомное секвенирование. Полногеномное секвенирование. Алгоритм поиска патогенных генетических вариантов. Критерии оценки патогенности генетического варианта. Правила оформления заключения по результатам NGS.

18	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 18. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике	Базы данных в медицинской генетике. NCBI. Ensembl. UCSC. OMIM. ClinVar. HPO. LOVD. HGMD.
19	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 19. Наследственные болезни обмена веществ	Наследственные болезни аминокислот. Альбинизм. Гиперфенилаланинемии. Наследственные болезни обмена липидов. Гиперхолестеринемии. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы. Нарушение обмена стероидных гормонов. Аденогенитальный синдром. Каналопатии. Муковисцидоз. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия.
20	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 20. Болезни клеточных органелл: лизосомные и пероксисомные болезни, митохондриальные болезни	Митохондриальные болезни. Синдром Кернс – Сейра, синдром Пирсона, атрофия зрительных нервов Лебера. Синдром MELAS. Синдром MERRF. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Альфа - маннозидоз. Сфинголипидозы: болезнь Гоше, болезнь Фабри. Болезнь Краббе, болезнь Нимана-Пика. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера, синдром Рефсума. X-сцепленная адренолейкодистрофия. Синдром Ли.
21	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 21. Мультифакториальные заболевания	Характеристика мультифакториальной патологии. Атеросклероз. Бронхиальная астма. Сахарный диабет. Болезнь Альцгеймера. Подходы к диагностики и терапии мультифакториальной патологии.
22	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 22. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг.	Виды скрининга на наследственную патологию. УЗИ-скрининг. Биохимический скрининг. НИПТ. Инвазивная диагностика.

23	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 23. Неонатальный скрининг	Неонатальный скрининг: общая характеристика, критерии включения заболевания в программу скрининга. Биохимические методы в медицинской генетике. Аудиологический скрининг. Неонатальный скрининг на фенилкетонурию, галактоземию, врожденный гипотиреоз, муковисцидоз и адреногенитальный синдром. Программа расширенного неонатального скрининга.
24	ОПК-4.ИД1 , ОПК-4.ИД2 , ОПК-4.ИД3	Тема 24. Расширенный неонатальный скрининг.	Молекулярно-генетические методы, применяемые в программах неонатального скрининга. Неонатальный скрининг на первичные иммунодефициты. Неонатальный скрининг на спинальные мышечные атрофии. Неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ.

### **3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися**

Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрены.

#### 4. Тематический план 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>9 семестр</b>							
<b>Раздел 1. Медицинская генетика</b>							
<b>Тема 1. Введение в медицинскую генетику</b>							
1	ЛЗ	Введение в медицинскую генетику	2	Д	1		
<b>Тема 2. Закономерности наследования признаков</b>							
1	КПЗ	Закономерности наследования признаков	2	Т	1		1
<b>Тема 3. Клинико-генеалогический метод</b>							
1	КПЗ	Клинико-генеалогический метод	2	Т	1		1
<b>Тема 4. Врожденные пороки развития</b>							
1	ЛЗ	Врожденные пороки развития	2	Д	1		
<b>Тема 5. Основы популяционной генетики.</b>							
1	КПЗ	Основы популяционной генетики.	2	Т	1		1
<b>Тема 6. Популяционно-статистический метод</b>							
1	КПЗ	Популяционно-статистический метод	2	Т	1		1
<b>Тема 7. Хромосомная патология</b>							
1	ЛЗ	Хромосомная патология	2	Д	1		
<b>Тема 8. Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.</b>							
1	КПЗ	Цитогенетический метод анализа хромосом. FISH-метод.	2	Т	1		1

<b>Тема 9. Хромосомный микроматричный анализ.</b>							
1	КПЗ	Хромосомный микроматричный анализ.	2	Т	1		1
<b>Тема 10. Болезни геномного импринтинга</b>							
1	ЛЗ	Болезни геномного импринтинга	2	Д	1		
<b>Тема 11. ПЦР в диагностике наследственной патологии.</b>							
1	КПЗ	ПЦР в диагностике наследственной патологии.	2	Т	1		1
<b>Тема 12. Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.</b>							
1	КПЗ	Фрагментный анализ в диагностике наследственной патологии.	2	Т	1		1
<b>Тема 13. Наследственные болезни центральной нервной системы</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни центральной нервной системы	2	Д	1		
<b>Тема 14. Наследственные нервно-мышечные болезни</b>							
1	ЛЗ	Наследственные нервно-мышечные болезни	2	Д	1		
<b>Тема 15. Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии.</b>							
1	КПЗ	Секвенирование по Сэнгеру в диагностике наследственной патологии.	2	Т	1		1
<b>Тема 16. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1</b>							
1	КПЗ	NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 1	2	Т	1		1
<b>Тема 17. NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2</b>							
1	КПЗ	NGS в диагностике наследственной патологии. Часть 2	2	Т	1		1
<b>Тема 18. Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике</b>							
1	КПЗ	Информационно-поисковые системы и базы данных в медицинской генетике	2	Т	1		1

<b>Тема 19. Наследственные болезни обмена веществ</b>							
1	ЛЗ	Наследственные болезни обмена веществ	2	Д	1		
<b>Тема 20. Болезни клеточных органелл: лизосомные и пероксисомные болезни, митохондриальные болезни</b>							
1	ЛЗ	Болезни клеточных органелл: лизосомные и пероксисомные болезни, митохондриальные болезни	2	Д	1		
<b>Тема 21. Мультифакториальные заболевания</b>							
1	ЛЗ	Мультифакториальные заболевания	2	Д	1		
<b>Тема 22. Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг.</b>							
1	КПЗ	Программы скрининга на наследственную патологию. Пренатальный скрининг.	2	Т	1		1
<b>Тема 23. Неонатальный скрининг</b>							
1	КПЗ	Неонатальный скрининг	2	Т	1		1
<b>Тема 24. Расширенный неонатальный скрининг.</b>							
1	КПЗ	Расширенный неонатальный скрининг.	2	Т	1		1
2	К	Коллоквиум 1	2	Р	1	1	
3	К	Коллоквиум 2	2	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**

9 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации - Зачет
- 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.

9 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	15	300	В	Т	20	14	7
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	2	700	В	Р	350	234	117
Сумма баллов за семестр					1000					

### 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 зачёта

По итогам расчета рейтинга по дисциплине в 9 семестре, обучающийся может быть аттестован по дисциплине без посещения процедуры зачёта, при условии:

Оценка	Рейтинговый балл
Зачтено	600

**6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации**  
**9 семестр**

**Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта**

1. Классификация мутаций и генетических вариантов.
2. Этапы онтогенеза человека и их характеристика. Врожденные пороки развития.
3. Хромосомные синдромы: патология аутосом (синдром Дауна, Патау, Эдвардса).
4. Хромосомные синдромы: патология половых хромосом (синдром Тернера, Кляйнфельтера, поли X, поли Y).
5. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вольфа-Хиршхорна, синдромы делеции 22q11 (Синдром Ди Джорджи), синдром Вильямса.
6. Болезни геномного импринтинга. Синдром Ангельмана. Синдром Прадера-Вилли.
7. Болезни экспансии повторов. Хорея Гентингтона. Синдром Мартина-Белл. Атаксия Фридрейха.
8. Наследственные нервно-мышечные заболевания. НМСН 1А, 1Х.
9. Наследственные нервно-мышечные заболевания. Спинальная мышечная атрофия. Миодистрофия Дюшенна-Бекера.
10. Наследственные болезни обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм.
11. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия.
12. Наследственные болезни обмена стероидных гормонов. Аденогенитальный синдром.
13. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS, Синдром Кернс-Сейра, синдром Пирсона, синдром Лебера.
14. Лизосомные болезни. Болезнь Тея-Сакса. Болезнь Гоше.
15. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера. X-сцепленная адренолейкодистрофия.
16. Мультифакториальные заболевания. Атеросклероз. Бронхиальная астма. Болезнь Альцгеймера.
17. Основы онкогенетики. Наследственные опухолевые синдромы.

18. Клинико-генеалогический метод. Характеристика различных типов наследования.
19. Основы популяционной генетики. Факторы популяционной динамики.
20. Популяционно-статистический метод. Генетические маркеры.
21. Цитогенетический метод анализа хромосом.
22. FISH-метод.
23. Хромосомный микроматричный анализ.
24. Метод ПЦР в диагностике наследственной патологии.
25. Метод MLPA в диагностике наследственной патологии.
26. Секвенирование по Сэнгеру.
27. Методы NGS. Секвенирование панелей, экзоменов, геномов.
28. Виды скрининга на наследственную патологию. Преконцепционный скрининг. ПГД.
29. Пренатальный скрининг наследственной патологии.
30. Неонатальный скрининг на наследственную патологию.

## Зачетный билет для проведения зачёта

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)  
**Зачетный билет № \_\_\_\_\_**

для проведения зачета по дисциплине Б.1.О.19 Медицинская генетика  
по программе Специалитета  
по направлению подготовки (специальности) 30.05.02 Медицинская биофизика  
направленность (профиль) Медицинская биофизика

1. Наследственные нервно-мышечные заболевания. НМСН 1А, 1Х.
2. FISH-метод.

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**

Повторить материал предыдущих лекций.

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

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

**Для подготовки к коллоквиуму обучающийся должен**

Ознакомиться со списком вопросов к коллоквиуму.

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

**При подготовке к зачету необходимо**

Ознакомиться со списком вопросов к экзамену.

Изучить учебный материал по всем темам учебного курса: материалы лекций, учебников, дополнительной литературы и электронных образовательных ресурсов.

## 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: геномика и протеомика наследственной патологии, Мутовин Г. Р., 2024 - 2025	Медицинская генетика	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html</a>
2	Клиническая генетика: учебник, Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А., 2024 - 2025	Медицинская генетика	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>
3	Наследственные болезни: национальное руководство, Бочков Н. П., 2024 - 2025	Медицинская генетика	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html</a>
4	Основы персонализированной медицины: медицина XXI века, Джайн К. О., Шарипов К. О., 2024 - 2025	Медицинская генетика	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423503437.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423503437.html</a>
5	Основы персонализированной и прецизионной медицины: учебник, Сучков С. В., 2024 - 2025	Медицинская генетика	0	<a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970456637.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970456637.html</a>

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

1. PubMed
2. eLibrary
3. Клинические рекомендации (Министерство здравоохранения РФ)
4. <https://gnomad.broadinstitute.org>
5. <https://genome.ucsc.edu>
6. <https://useast.ensembl.org>

7. <https://www.deciphergenomics.org>
8. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
9. <https://varsome.com>
10. <https://www.omim.org/>
11. <https://hgvs-nomenclature.org/stable/>

**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

#### 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 , Термостат , Микроскопы , Термостат твердотельный Гном , Амплификатор , Вортекс , Оборудование для электрофрезза , 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
Зачет	Зачет	З

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