

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.6.1 МОЛЕКУЛЯРНАЯ И КЛЕТОЧНАЯ ГЕНЕТИКА

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

30.05.02 Медицинская биофизика

Москва 2020 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины С.1.В.В.6.1 «Молекулярная и клеточная генетика» (Далее – рабочая программа дисциплины), является частью программы специалитета по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика.

Направленность (профиль) образовательной программы Медицинская биофизика.

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.

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 кафедры 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.	Кузнецов Александр Борисович	канд. мед. наук	доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
4.	Адян Тагуи Аветиковна	канд. мед. наук	доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова	
5.	Марнат Екатерина Геннадьевна		ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
6.	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 30.05.02 Медицинская биофизика, утверждённый приказом Министра образования и науки Российской Федерации от «11» августа 2016 года № 1012.
- 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 изучения дисциплины является: совершенствование знаний в области молекулярной и клеточной генетики, необходимых для применения и разработки геномных технологий в медицинских целях.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- ознакомление с современными направлениями развития молекулярной и клеточной генетики,

- совершенствование знаний о генетическом аппарате клетки, структурной организации нуклеиновых кислот и белковых молекул, формировании их пространственной структуры, методах определения нуклеотидных последовательностей ДНК;

- ознакомление с современными методами работы с нуклеиновыми кислотами, методами выделения ДНК и РНК, определения уровня экспрессии генов в различных типах клеток, методами молекулярной диагностики на примере наследственной и мультифакторной сердечно-сосудистой патологии;

- овладение навыками, необходимыми для интерпретации результатов современных молекулярно-генетических исследований.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Молекулярная и клеточная генетика» изучается 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, эволюционная биология;
- Биоэтика;
- Иностранный язык;
- Информатика, медицинская информатика;
- Микробиология, вирусология;
- Морфология: анатомия человека, гистология, цитология;
- Неорганическая химия;
- Общая биохимия;
- Общая патология: патологическая анатомия, патофизиология;
- Органическая химия;
- Теория вероятности и математическая статистика;
- Молекулярная 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.

Планируемые результаты обучения по дисциплине: (знания, умения навыки)	Компетенции студента, на формирование, которых направлены результаты обучения по дисциплине	Шифр компетенции
	Общекультурные компетенции	
<p>Знать: основные разделы молекулярной и клеточной 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>	ОК-1
	Общепрофессиональные компетенции	
<p>Знать: основные термины и понятия в молекулярной генетике, принципы и механизмы копирования и реализации наследственной информации у человека (основы матричных биологических процессов);</p> <p>информационно-поисковые системы и базы данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей</p> <p>Уметь: пользоваться терминами, базами данных молекулярной генетики, интернет-ресурсами, используемыми в анализе генетических данных</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>	ОПК-1

<p>Владеть навыками: визуального (мануального) и инструментального анализа биологических последовательностей, определения качества биологических последовательностей, получаемых с секвенаторов, поиска и анализа генетических вариантов</p>		
<p>Знать: Этические и деонтологические принципы применения геномных исследований 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>способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности</p>	<p>ОПК-2</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: Техникой оформления направления и заключения по результатам генетического обследования</p>	<p>готовность к ведению медицинской документации</p>	<p>ОПК-4</p>
<p>Знать: Состав и структуру нуклеиновых кислот и белков, принципы определения нуклеотидных последовательностей генома человека, показания и ограничения для использования современных методов молекулярно-генетического и цитогенетического анализа</p> <p>Уметь: интерпретировать изменения, выявляемые молекулярно-генетическими и цитогенетическими методами 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 геномной и клеточной терапии. Молекулярные основы таргетной терапии онкологических заболеваний. Фармакогенетику основных кардиологических и противоопухолевых препаратов.</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 применения и разработки новых лекарственных препаратов при наследственной и мультифакторной патологии</p>	<p>готовность к применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач</p>	<p>ОПК-6</p>
<p>Знать: Этиологию и патогенез наследственной и мультифакторной 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 мультифакторной 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>Знать: Возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий, цитогенетических методов, принципы работы приборов, используемых в генетике</p> <p>Уметь: обосновывать возможность использования молекулярно-генетических и цитогенетических методов в определённой области медицины, работать на приборах</p> <p>Владеть навыками: работы на приборах, методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере</p>	<p>готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере</p>	<p>ОПК-9</p>

здравоохранения		
Профессиональные компетенции		
<p>Знать: Молекулярно-генетические основы частой наследственной патологии и механизмы их реализации в болезнь. Показания и противопоказания к проведению цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики, в том числе пренатальной. Способы и значение ранней диагностики наследственных болезней, сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний.</p> <p>Уметь: интерпретировать генетические варианты с точки зрения их потенциальной патогенности, оценить риск развития заболевания при наличии того или иного генетического варианта у обследуемого; определить необходимые методы исследования</p> <p>Владеть навыками: Использование баз данных генетических вариантов для определения патогенности нуклеотидных вариантов, выявленных молекулярно-генетическими методами.</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>	ПК-1
<p>Знать: методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных болезней человека при использовании различного биологического материала</p> <p>Уметь: осуществить приортезацию генетических вариантов пациента, полученных по результатам высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК, оценить достоверность выявления генетических вариантов</p> <p>Владеть навыками: интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических исследований с использованием специализированного программного компьютерного обеспечения и баз данных</p>	<p>готовность к проведению лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	ПК-4
<p>Знать: возможности и ограничения методов лабораторной и инструментальной диагностики наследственных болезней</p>	<p>готовность к оценке результатов лабораторных, инструментальных,</p>	ПК-5

<p>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, работы с базами данных клинической значимости генетических мутаций у человека, агрегаторами баз данных, программным обеспечением для просмотра и анализа генетических вариантов</p>	<p>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 сердечно-сосудистой системы человека, механизмы мутагенного воздействия, методы выявления и профилактики наследственной и врождённой патологии (МГК, скрининг, пренатальная диагностика, мониторинг и т.д.) сердечно-сосудистой системы</p> <p>Уметь: представлять информацию в доступной форме, разъяснять основные принципы профилактики наследственной, врождённой и мультифакторной патологии сердечно-сосудистой системы в доступной форме.</p> <p>Владеть навыками: расчёта и оценки генетического риска при жизнеугрожающих состояниях, обусловленных патологией сердечно-сосудистой системы, оценке результатов обследований в рамках программ скрининга и их изложения в доступной форме.</p>	<p>готовность к вовлечению населения на индивидуальном и популяционном уровнях в профилактические и гигиенические мероприятия по сохранению здоровья (ПК-7);</p>	ПК-7
<p>Знать: механизмы возникновения и методы профилактики наследственной, врождённой и мультифакторной патологии сердечно-сосудистой системы, оценки генетического риска; цели, задачи и возможности профилактики</p> <p>Уметь: представлять информацию в доступной форме, разъяснять основные</p>	<p>готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни (ПК-8);</p>	ПК-8

<p>принципы профилактики наследственной, врождённой и мультифакторной патологии сердечно-сосудистой системы в доступной форме.</p> <p>Владеть навыками: расчёта и оценки генетического риска при жизнеугрожающих состояниях, обусловленных патологией сердечно-сосудистой системы.</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														
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	1	2		
Учебные занятия																
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:	42													42		
Лекционное занятие (ЛЗ)	14													14		
Семинарское занятие (СЗ)																
Практическое занятие (ПЗ)	24													24		
Практикум (П)																
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)	2													2		
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																
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.	30													30		
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	24													24		
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)																
Промежуточная аттестация																
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:																
Зачёт (З)																
Защита курсовой работы (ЗКР)																
Экзамен (Э)**																
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.																
Подготовка к экзамену**																

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. Молекулярная и клеточная генетика								
		Тема 1. Молекулярная структура и функции генома в норме и патологии	6							
1	ЛЗ	Введение в молекулярную и клеточную генетику	2	Д	+					
2	ПЗ	Структура генома человека, Экспрессия генов, Транскриптом, Сплайсинг, Эпигенетическая регуляция экспрессии генов,	2	Т	+			+		
3	ПЗ	Мутации (классификация и номенклатура, механизмы возникновения, частота возникновения)	2	Т	+			+		
		Тема 2. Современные методы анализа генома в диагностике молекулярных и клеточных нарушений при наследственной патологии.	20							
4	ЛЗ	Методы молекулярной генетики	2	Д	+					
5	ПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики: FISH, ПЦР и ее модификации	2	Т	+			+		
6	ПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики: секвенирование по Сенгеру, анализ на микроматрицах	2	Т	+			+		
7	ПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики: высокопроизводительное параллельное секвенирование. Первичный биоинформатический анализ результатов секвенирования	2	Т	+			+		
8	ПЗ	Молекулярно-генетические методы диагностики: практическое занятие в лаборатории	2	Т	+			+		
9	ЛЗ	Молекулярно-генетические основы	2	Д	+					

		наследственных заболеваний: Моногенные наследственные болезни							
10	ЛЗ	Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний. Анализ результатов молекулярно-генетических исследований, Молекулярные основы патогенности мутаций.	2	Т	+			+	
11	ЛЗ	Интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований	2	Т	+			+	
12	ЛЗ	Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний: Хромосомные болезни.	2	Д	+				
13	ЛЗ	Современные подходы к выявлению молекулярных и клеточных нарушений приводящих к хромосомной патологии и патологии беременности.	2	Т	+			+	
		Тема 3. Молекулярная и клеточная генетика в клинике внутренних болезней.	14						
14	ЛЗ	Молекулярно-генетические основы комплексных заболеваний	2	Д	+				
15	ЛЗ	Кардиогенетика: наследственные нарушения липидного обмена, атеросклероз, гипертоническая болезнь, канал- и кардиопатии	2	Д	+				
16	ЛЗ	Частная кардиогенетика: наследственные нарушения липидного обмена, атеросклероз	2	Т	+			+	
17	ЛЗ	Частная кардиогенетика: гипертоническая болезнь, канал- и кардиопатии	2	Т	+			+	
18	ЛЗ	Принципы медико-генетического консультирования. Преимплантационная и дородовая диагностика (методические и этические аспекты)	2	Д	+				
19	ЛЗ	Фармакогенетика.	2	Т	+			+	
20	ЛЗ	Генная и клеточная терапия	2	Т	+			+	
21	К	Коллоквиум	2	Р	+		+		
		Всего за семестр:	42						
		Всего по дисциплине:	42						

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-	ЛПЗ

	практическое	
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 обучающимися
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, 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 (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

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.	Молекулярная структура и функции генома в норме и патологии	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами, подготовка реферата (презентации)	4
2.	Современные методы анализа генома в диагностике молекулярных и клеточных нарушений при наследственной патологии.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами.	12
3.	Молекулярная и клеточная генетика в клинике внутренних болезней.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, электронными демонстрационными материалами.	10

4.	Текущий рубежный (модульный контроль)	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами.	4
Итого:			30

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	Присутствие	КП	П	Д	1	0	1

		Опрос письменный	ОП	В	Т	10	0	1
Текущий рубежный (модульный) контроль	ИЗ	Присутствие	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	42	23,08	Контроль присутствия	П	10	42	23,08	0,24
Текущий тематический контроль	50	130	71,43	Опрос письменный	В	50	130	71,43	0,38
Текущий рубежный (модульный) контроль	40	10	5,49	Опрос устный	В	40	10	5,49	4
Мах. кол. баллов	100	182							

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.

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

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	Семестр	Количество экземпляров	
						в библиотеке	электронный адрес ресурсов
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Биология [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] : в 2 т. Т. 1	В. Н. Ярыгин и др.; под ред. В. Н. Ярыгина.	5 Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013.	1	11		Удаленный доступ URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp
2	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования]	Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнин; 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 .
3	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 разделов	Семестр	Количество экземпляров	
						в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6	7	8

1	Биология [Электронный ресурс] : в 3 т. : Т. 1 / Д.	Тейлор, Н. Грин, У. Стаут ; под ред. Р. Сопера ; пер. с англ. Ю. Л. Амченкова [и др.].	7-е изд. (эл.). Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. –454 с.	1	11		Удаленный доступ URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp
2	Биология [Электронный ресурс] : в 3 т. : Т. 2 / Д.	Тейлор, Н. Грин, У. Стаут ; под ред. Р. Сопера ; пер. с англ. Ю. Л. Амченкова [и др.].	7-е изд. (эл.). Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. –435 с.	1	11		Удаленный доступ URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp
3	Биология [Электронный ресурс] : в 3 т. : Т. 3 / Д.	Тейлор, Н. Грин, У. Стаут ; под ред. Р. Сопера ; пер. с англ. Ю. Л. Амченкова [и др.].	7-е изд. (эл.). Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. –451 с.	1	11		Удаленный доступ URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp
4	ПЦР в реальном времени [Электронный ресурс]		[Д. В. Ребриков и др.] ; под ред. Д. В. Ребрикова. – 4-е изд. (эл.). –Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2014.–223 с.	2	11		URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp
5	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		Удаленный доступ - URL : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .
6	Клетки [Текст]	[М. Кэперон, М. Чэпмен, М. Г. Кобб и др.] ; ред. : Б. Льюин и др. ; пер. с англ. И. В. Филипповича ; под ред. Ю. С. Ченцова.	Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2011	всех	11	есть	

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.

9.4 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.

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.

И.О. заведующего кафедрой

Воинова В. Ю.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	10
3.	Содержание дисциплины (модуля)	11
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	12
5.	Организация текущего контроля успеваемости обучающихся	16
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)	19
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	21

