

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)

СОГЛАСОВАНО

Директор Департамента подготовки  
кадров высшей квалификации  
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И.  
Пирогова Минздрава России  
(Пироговский Университет)

\_\_\_\_\_ М.В. Хорева

«05» июня 2025 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
«ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

Специальность

**31.08.30 Генетика**

Направленность (профиль) программы

**31.08.30 Генетика**

Уровень высшего образования

**подготовка кадров высшей квалификации**

Москва, 2025 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Лабораторная генетика» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 31 марта 2025 года № 299, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ).

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Стрельников Владимир Викторович	д.б.н., доцент	профессор кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
2	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)
3	Адян Тагуи Аветиковна	к.м.н.	доцент кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ)

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Лабораторная генетика» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики Института Биомедицины (МБФ).

Протокол от «5» мая 2025 г. № 8

Заведующий кафедрой

\_\_\_\_\_/В.Ю. Воинова/

## ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля).....	4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....	6
3. Содержание дисциплины (модуля).....	7
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля) .....	10
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся .....	10
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся .....	11
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) .....	12
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) .....	14
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля) .....	14
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	15
Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине (модулю).....	17

## 1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля), требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

### Цель изучения дисциплины (модуля)

Приобретение и совершенствование знаний в лабораторной диагностике наследственных болезней, а также умений и навыков применения полученных знаний в практической деятельности врача-генетика.

### Задачи дисциплины (модуля)

1. Совершенствование знаний о методах диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследования, их возможностях и ограничениях, медицинских показаниях и противопоказаниях к их назначению, а также умений и навыков в составлении плана лабораторного обследования пациентов для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний и анализа, и интерпретации полученных результатов;

2. Углубление знаний в молекулярно-генетических методах диагностики, а также умений и навыков проведения молекулярно-генетической диагностики наследственной патологии;

3. Углубление знаний в цитогенетических методах диагностики, а также умений и навыков проведения цитогенетической диагностики наследственной патологии;

4. Совершенствование знаний об информационных системах по врожденным и (или) наследственным заболеваниям, а также умений и навыков в заполнении медицинской документации, использования основных электронных медико-биологических баз данных, содержащими информацию о генетических вариантах в геноме человека и их фенотипических проявлениях, использования основных компьютерных средств визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК.

### Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Формирование универсальных и профессиональных компетенций у обучающихся в рамках изучения дисциплины (модуля) предполагает овладение системой теоретических знаний по выбранной специальности и формирование соответствующих умений и (или) владений.

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)	
<b>УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте</b>		
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Профессиональные источники информации; – Методологию поиска, сбора и обработки информации; – Критерии оценки надежности профессиональных источников информации
	Уметь	– Пользоваться профессиональными источниками информации;

		<ul style="list-style-type: none"> <li>– Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации;</li> <li>– Анализировать и критически оценивать полученную информацию</li> </ul>
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации;</li> <li>– Методами обработки информации</li> </ul>
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	– Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте;</li> <li>– Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению;</li> <li>– Обобщать и использовать полученные данные</li> </ul>
	Владеть	– Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте
<b>ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"</b>		
ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Знать	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация;</li> <li>– Лабораторные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний: цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические методы исследований, медицинские показания к их назначению;</li> <li>– Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;</li> <li>– МКБ</li> </ul>
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования);</li> <li>– Проводить лабораторные исследования, в частности: <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ экстрагировать нуклеиновые кислоты из различных типов биологического материала (кровь, ткань, слюна и др.);</li> <li>✓ проводить реакцию обратной транскрипции;</li> <li>✓ проводить дизайн олигонуклеотидных праймеров для полимеразной цепной реакции;</li> <li>✓ рассчитывать параметры и проводить полимеразную цепную реакцию;</li> <li>✓ секвенировать ДНК по методу Сэнгера;</li> <li>✓ проводить фрагментный анализ ДНК с использованием горизонтального, вертикального и капиллярного электрофореза;</li> <li>✓ проводить спектральную и пространственную калибровку капиллярного анализатора ДНК;</li> <li>✓ проводить анализ первичных результатов капиллярного электрофореза, оценивать качество результатов;</li> <li>✓ анализировать причины получения технически неудовлетворительных результатов капиллярного электрофореза ДНК;</li> <li>✓ пользоваться программным обеспечением для анализа результатов капиллярного электрофореза;</li> <li>✓ интерпретировать результаты фрагментного анализа ДНК;</li> <li>✓ интерпретировать результаты секвенирования ДНК по Сэнгеру;</li> <li>✓ готовить геномные библиотеки для высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК;</li> <li>✓ измерять концентрации геномных библиотек, предназначенных для высокопроизводительного параллельного секвенирования;</li> </ul> </li> <li>– Интерпретировать и анализировать результаты</li> </ul>

		лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыками составления плана лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;</li> <li>– Навыками направления пациентов в целях установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) исследования;</li> <li>– Классическими и современными методами молекулярно-генетического анализа;</li> <li>– Классическими и современными цитогенетическими методами;</li> <li>– Методом секвенирования ДНК по Сэнгеру;</li> <li>– Навыками обслуживания приборов, предназначенных для анализа нуклеиновых кислот;</li> <li>– Навыками интерпретации результатов фрагментного анализа ДНК и результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру;</li> <li>– Одним из методов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК.</li> </ul>
<b>ПК-2. Способен к проведению анализа медико-статистической информации, ведению медицинской документации, организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала</b>		
ПК-2.2 Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа	Знать	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Правила оформления медицинской документации в организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа;</li> <li>– Информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)</li> </ul>
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну;</li> <li>– Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, контролировать качество ее ведения;</li> <li>– Пользоваться основными электронными медико-биологическими базами данных, содержащими информацию о генетических вариантах в геноме человека и их фенотипических проявлениях;</li> <li>– Пользоваться основными компьютерными средствами визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК;</li> <li>– Сотрудничать с биоинформатиками для решения диагностических задач;</li> <li>– Вести необходимую документацию</li> </ul>
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа;</li> <li>– Навыками работы с информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи);</li> <li>– Навыками по использованию основных электронных медико-биологических баз данных для решения конкретных задач;</li> <li>– Навыками работы с современным программным обеспечением, предназначенным для анализа нуклеотидных последовательностей</li> </ul>

## 2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по семестрам			
		1	2	3	4

<b>Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):</b>		40	-	40	-	-
Лекционное занятие (Л)		6	-	6	-	-
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)		34	-	34	-	-
Консультации (К)		-	-	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)		32	-	32	-	-
<b>Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)</b>		<i>Зачет</i>	-	3	-	-
<b>Общий объем</b>	<b>в часах</b>	72	-	72	-	-
	<b>в зачетных единицах</b>	2	-	2	-	-

### 3. Содержание дисциплины (модуля)

**Раздел 1. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии.**

**1.1. Традиционные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии.**

1.1.1 Полимеразная цепная реакция (ПЦР) – технологическая основа ДНК диагностики: принципиальная схема, компоненты и условия проведения реакции. Принципы дизайна олигонуклеотидных последовательностей (праймеров, зондов), используемых при проведении молекулярно-генетического анализа.

1.1.2 ДНК-диагностика. Прямая и косвенная ДНК-диагностика. Технологические основы использования микросателлитного полиморфизма в ДНК-диагностике: ПЦР с последующим разделением фрагментов в геле. Разрешающая способность геля.

1.1.3 Методы скрининга мутаций. Анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (Single Strand Conformation Polymorphism – SSCP). Анализ гетеродуплексов. Применение, чувствительность, ограничения.

1.1.4 Методы выявления известных мутаций. Анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ). Аллель-специфическая ПЦР. Аллель-специфическая одно-нуклеотидная гибридизация. Молекулярно-генетическая диагностика с использованием метода ПЦР в реальном времени. Преимущества ПЦР в реальном времени: высокая точность и защищенность от контаминации, отсутствие дополнительного этапа детекции ПЦР-продуктов. ПЦР в реальном времени с использованием интеркалирующих красителей, зондов TaqMan. Методы анализа метилирования ДНК. Метилчувствительные эндонуклеазы рестрикции (рестриктазы). Метилчувствительная ПЦР – вариант анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ), основанный на использовании метилчувствительных рестриктаз. Использование метилчувствительной ПЦР для диагностики онкологических заболеваний, для диагностики синдрома Мартина-Белл у пациентов мужского пола. Бисульфитная модификация ДНК.

**1.2. Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии.**

**1.2.1. Принципы и способы фрагментного анализа ДНК и секвенирования ДНК.**

1.2.1.1 Капиллярный электрофорез. Принципиальное устройство генетического анализатора на основе капиллярного электрофореза. Спектральная и пространственная калибровка капиллярного анализатора ДНК.

1.2.1.2 Области приложения капиллярного электрофореза ДНК: фрагментный анализ ДНК, секвенирование ДНК по Сэнгеру.

1.2.1.3 Анализ первичных результатов капиллярного электрофореза, критерии оценки качества результатов, способы диагностики причин получения технически неудовлетворительных результатов капиллярного электрофореза.

1.2.1.4 Программное обеспечение для анализа результатов капиллярного электрофореза.

1.2.1.5 Интерпретация результатов фрагментного анализа ДНК. Методы ДНК-диагностики, основанные на использовании ПЦР и капиллярного электрофореза. Примеры практического использования фрагментного анализа: определение длины полиморфного CAG-повтора в гене андрогенового рецептора и CGG-повтора в гене *FMR1* (с оценкой клинической значимости с точки зрения диагностики мужского и женского бесплодия и наследственных болезней – синдрома Мартина-Белл / ломкой X-хромосомы и болезни Кеннеди); выявление неравновесной инактивации (несбалансированной лайонизации) X-хромосомы и клиническая интерпретация этого явления. Предпочтительность применения капиллярного электрофореза в формате фрагментного анализа для разделения аллелей микросателлитных маркеров.

1.2.1.6. Принципы и способы секвенирования ДНК. Метод обрыва цепи (секвенирование ДНК по Сэнгеру). Секвенирование синтезом и технологические платформы высокопроизводительного параллельного секвенирования.

### **1.2.2. Секвенирование ДНК по Сэнгеру.**

1.2.2.1 Использование модифицированных нуклеотидов в различных приложениях полимеразной цепной реакции.

1.2.2.2 Секвенирование ДНК по Сэнгеру с использованием радиоактивно и флуоресцентно меченых дидезоксинуклеозидтрифосфатов.

1.2.2.3 Программное обеспечение для анализа результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру.

1.2.2.4 Анализ первичных результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру, оценка качества результатов, способы диагностики причин получения технически неудовлетворительных результатов.

1.2.2.5 Интерпретация результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру.

### **1.2.3. Высокопроизводительное параллельное секвенирование ДНК.**

1.2.3.1 Принципы высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК и сравнительная характеристика принципов и методов (пиросеквенирование, нуклеотиды с флуорофором и снимаемыми терминаторами (Illumina); изменение pH в процессе присоединения нуклеотидов (IonTorrent), изменение силы тока по мере прохождения цепи через нанопору (Oxford Nanopore) и др.).

1.2.3.2 Подготовка геномных библиотек к высокопроизводительному параллельному секвенированию ДНК. Способы обогащения образца ДНК целевыми участками генома для последующего высокопроизводительного параллельного секвенирования: гибридизация с иммобилизованными целевыми фрагментами ДНК, ультратрансголюкская ПЦР.

1.2.3.3 Способы амплификации клонов геномных библиотек для их подготовки к высокопроизводительному параллельному секвенированию ДНК: эмульсионная ПЦР, мостиковая ПЦР.

1.2.3.4 Способы измерения концентраций геномных библиотек, предназначенных для высокопроизводительного параллельного секвенирования.

1.2.3.5 Панели праймеров и/или зондов для обогащения образца ДНК участками генома, для поиска мутаций, ассоциированных с различными группами генетически обусловленных нозологий (сердечно-сосудистые, онкологические, офтальмологические и др. болезни).

1.2.3.6 Принципы анализа результатов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК. Понятие выравнивания последовательностей, понятие референсного генома. Основные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК: Integrative Genome Viewer, UCSC Genome browser.

## **Раздел 2. Методы анализа хромосом человека в диагностике наследственной патологии.**

### **2.1. Цитогенетические методы диагностики наследственной патологии.**

2.1.1. Принципы выбора биологического материала и методики получения хромосомных препаратов, оценка качества хромосомных препаратов.

2.1.2. Методы окрашивания хромосом: рутинная и дифференциальная окраска (методы, выявляющие поперечную исчерченность, специфичную для каждой хромосомы – Q-, G-, R-окраска; методы, селективно окрашивающие определенные участки хромосом – C-, NOR-(Ag), T-окраска), молекулярные основы бэндинга.

2.1.3. Методология анализа метафазных хромосом: ориентиры (landmarks), районы, бэнды, суббэнды метафазных хромосом (бэндов). Правила анализа при подозрении на мозаицизм. Высокорастворяющее дифференциальное окрашивание прометафазных хромосом.

2.1.4. Номенклатура хромосом человека: правила записи и интерпретации результатов цитогенетического исследования.

### **2.2 Молекулярно-цитогенетические и цитогеномные методы анализа хромосом.**

2.2.1. Флуоресцентная *in situ* гибридизация хромосом (FISH) - принцип метода, основные типы ДНК-зондов; метафазный и интерфазный FISH, возможности (диагностика мозаицизма, структурных перестроек, использование в пренатальной диагностике анеуплоидий); анализ происхождения маркерных хромосом и хромосомных фрагментов, вовлеченных в перестройки ("обратная" гибридизация (reverse painting))

2.2.2. Технологии мультицветной FISH: мультицветная FISH (multicolour FISH; FISH); спектральное кариотипирование (spectral karyotyping; SKY). Многоцветное сегментирование хромосом: метод межвидового цветного сегментирования хромосом (Rx-FISH); метод бинарного комбинаторного мечения - COBRA (combined binary ratio labelling); многоцветный бэндинг (mBAND) – характеристика подходов, возможности и ограничения методов, применение в диагностике наследственной патологии.

2.2.3. Сравнительная геномная гибридизация (CGH): принцип метода, возможности и ограничения. CGH на метафазных хромосомах. CGH препаратов ДНК на

микроматрицах – aCGH (ХМА). Проблемы при интерпретации результатов aCGH: классификация CNV, базы данных, предоставляющие информацию о CNV, факторы, которые необходимо учитывать при определении патогенетической значимости CNV.

2.2.4 NGS (массовое параллельное секвенирование (MPS)) в диагностике числа и структуры хромосом в пренатальной/преимплантационной диагностике.

2.2.5. Номенклатура хромосом человека: правила записи и интерпретации результатов молекулярно-цитогенетического исследования.

#### 4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 3

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов						Форма контроля	Код индикатора
		Всего	Контакт. раб.	Л	СПЗ	К	СР		
	<b>Семестр 2</b>	<b>72</b>	<b>40</b>	<b>6</b>	<b>34</b>	<b>-</b>	<b>32</b>	<b>Зачет</b>	
<b>Раздел 1.</b>	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии.</b>	<b>36</b>	<b>20</b>	<b>2</b>	<b>18</b>	<b>-</b>	<b>16</b>	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-2.2
Тема 1.1	Традиционные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии	16	8	-	8	-	8		
Тема 1.2	Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии	20	12	2	10	-	8		
<b>Раздел 2.</b>	<b>Методы анализа хромосом человека в диагностике наследственной патологии</b>	<b>36</b>	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>16</b>	<b>-</b>	<b>16</b>	Устный опрос	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-2.2
Тема 2.1	Цитогенетические методы диагностики наследственной патологии	16	8	2	6	-	8		
Тема 2.2	Молекулярно-цитогенетические и цитогеномные методы анализа хромосом	20	12	2	10	-	8		
	<b>Общий объем</b>	<b>72</b>	<b>40</b>	<b>6</b>	<b>34</b>	<b>-</b>	<b>32</b>	<b>Зачет</b>	

#### 5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа включает: работу с текстами, основной и дополнительной литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами Интернета, а также проработка конспектов лекций, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 4

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
<b>Раздел 1.</b>	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики</b>	1. Когда необходимо молекулярно-генетическое

	<p><b>наследственной патологии.</b></p>	<p>тестирование (показания)?</p> <p>2. Какой материал можно использовать для молекулярно-генетической диагностики?</p> <p>3. Что необходимо учитывать при выборе метода ДНК-диагностики?</p> <p>4. Виды генетической гетерогенности, проблемы, связанные с ней, и способы решения на этапе молекулярно-генетической диагностики.</p> <p>5. Платформы секвенирования второго поколения. Ограничения.</p> <p>6. Платформы секвенирования третьего поколения. Ограничения.</p> <p>7. Возможности и ограничения полноэкзомного и полногеномного секвенирования.</p> <p>8. Принцип создания/дизайна «панели генов». Преимущества перед полноэкзомным секвенированием.</p> <p>9. Какими компонентами ПЦР-смеси можно варьировать для достижения/получения качественного ПЦР-продукта (с высокой концентрацией и отсутствием неспецифических фрагментов).</p> <p>10. Какие виды мутаций возможно детектировать при помощи секвенирования по Сенгеру?</p>
<p><b>Раздел 2.</b></p>	<p><b>Методы анализа хромосом человека в диагностике наследственной патологии</b></p>	<p>1. Номенклатура хромосом человека: правила записи хромосомных транслокаций.</p> <p>2. Номенклатура хромосом человека: правила записи хромосомных инверсий</p> <p>3. Номенклатура хромосом человека: правила записи при обнаружении мозаицизма</p> <p>4. Номенклатура хромосом человека: правила записи результатов молекулярно-цитогенетических исследований (FISH)</p> <p>5. Номенклатура хромосом человека: правила записи результатов хромосомного микроматричного анализа</p> <p>6. Особенности сегрегации хромосом у носителей робертсоновской транслокации</p> <p>7. Особенности сегрегации хромосом у носителей реципрокных транслокации</p> <p>8. Особенности сегрегации хромосом у носителей парацентрических инверсий</p> <p>9. Особенности сегрегации хромосом у носителей перичцентрических инверсий</p> <p>10. Особенности детекции анеуплоидий и структурных хромосомных перестроек при малом количестве биологического материала (малом количестве клеток).</p>

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

## **6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся**

Примерные оценочные средства, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по

дисциплине (модулю) представлены в Приложении 1 Оценочные средства по дисциплине (модулю).

## 7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
<b>Основная литература</b>		
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, 2020. – 592 с. – Режим доступа: <a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>
2.	Генетика и эволюция: словарь- справочник / авт. - сост. Белецкая Е. Я. - 3-е изд., стер. - Москва: ФЛИНТА, 2020. - 108 с. - ISBN 978-5-9765-2188-9. - Текст : электронный	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859765218891.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN97859765218891.html</a>
3.	Наследственные болезни: национальное руководство: краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>
4.	Медицинская генетика: национальное руководство/ под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html</a>
5.	ПЦР в реальном времени [Электронный ресурс]/ Д. В. Ребриков, Г. А. Саматов, Д. Ю. Трофимов и др.; под ред. Д. В. Ребрикова. - 13-е изд. - Москва: Лаборатория знаний, 2025. - 226 с	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785932088357.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785932088357.html</a>
6.	NGS: высокопроизводительное секвенирование [Электронный ресурс]/ Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин, Е. С. Шубина, В. В. Ильинский; под общ. ред. Д. В. Ребрикова. - 6-е изд. - Москва: Лаборатория знаний, 2024. - 235 с	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785932086711.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785932086711.html</a>
7.	NGS высокопроизводительное секвенирование [Текст] / [Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин, Е. С. Шубина, В. И. Ильинский]; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2014. - 232 с	1
8.	Клиническая лабораторная диагностика: национальное руководство. Глава 9. Молекулярно-биологические исследования [Электронный ресурс]/ под ред. В. В. Долгова, М. А. Годкова, Т. В. Вавиловой. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 672 с. - ISBN 978-5-9704-8930-7, DOI: 10.33029/9704-8930-7-CLD-2025-1-672.	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489307.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489307.html</a>
9.	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы: руководство для врачей [Электронный ресурс]/ под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html</a>
<b>Дополнительная литература</b>		
1.	Генетика и право [Электронный ресурс]: монография / И. В. Фролов, Л. А. Новоселова, А. А. Троицкая и др.; отв. ред. Е. Б. Лаутс. - Москва: Статут, 2023. - 228 с	Удаленный доступ <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785835419319.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785835419319.html</a>
2.	Правовое регулирование генетических исследований в зарубежных странах [Текст] : коллективная монография / [М. В. Захарова, В. И. Пржиленский, С. Ю. Шевченко и др.]; под ред. М. В. Захаровой ; Моск. гос. юрид. ун-т им. О. Е. Кутафина, Науч.- образоват. центр права и биоэтики в сфере геном. исследований и применения генет. технологий. – Москва: МГЮА, 2021. – 129 с.	1

3.	Нанобиотехнологии [Электронный ресурс]: практикум / Под ред. А. Б. Рубина. - 5-е изд. - Москва: Лаборатория знаний, 2024. - 403 с	Удаленный доступ: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785932087640.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785932087640.html</a>
----	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

### **Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»**

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – <https://rsmu.ru/>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные нормативные акты, сведения о реализуемых образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация. Через официальный сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам и ссылкам, в том числе к Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АСПКВК);
2. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – Электронная библиотечная система;
3. ЭБС IPRbooks – Электронно-библиотечная система;
4. ЭБС Айбукс – Электронно-библиотечная система;
5. ЭБС Букап – Электронно-библиотечная система;
6. ЭБС Лань – Электронно-библиотечная система;
7. ЭБС Юрайт – Электронно-библиотечная система;
8. ЭБС «IPR SMART» - Электронно-библиотечная система;
9. ЭБС «BIBLIOPHIKA» Электронно-библиотечная система;
10. ЭБС «Polpred. Деловые средства массовой информации» - Электронно-библиотечная система;
11. ЭБС «Консультант студента» - Электронно-библиотечная система.

### **Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем**

1. <https://www.garant.ru> – Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov> – Pub Med крупнейшая полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям;
3. <https://onlinelibrary.wiley.com/> - онлайн-библиотека Wiley;
4. <https://www.sciencedirect.com/> - коллекция полных текстов рецензируемых журналов, журнальных статей и глав книг;
5. <https://www.science.org/> - бесплатный доступ к отдельным публикациям, новости в науке;
6. <https://www.tandfonline.com/> - архив качественных рецензируемых журнальных статей, опубликованных под импринтами Taylor & Francis, Routledge и Dove Medical Press;
7. <https://www.cambridge.org/core> - полнотекстовая коллекция журналов издательства Cambridge University Press;
8. <https://www.elibrary.ru/defaultx.asp> - научная электронная библиотека;
9. <https://www.rsl.ru/> - Российская Государственная библиотека, официальный сайт;
10. <https://nlr.ru/> - Российская национальная библиотека, официальный сайт;
11. <https://femb.ru/> – Федеральная электронная медицинская библиотека МЗ

РФ;

12. <https://rusneb.ru/> – Национальная электронная библиотека (НЭБ);
13. <https://cyberleninka.ru/> – Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»;
14. <https://omim.org/> - Онлайн-каталог генов человека и генетических заболеваний;
15. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> - справочник по генам человека и генетическим фенотипам;
16. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/> - ClinVar объединяет информацию о геномных вариациях и их связи со здоровьем человека
17. <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home> - база генетических данных Franklin's;
18. <https://varsome.com/> - Сайт сообщества специалистов в области геномики;
19. <https://www.deciphergenomics.org/> - База фенотипических и генотипических данных DECIPHER;
20. <https://library.mededtech.ru/docs>. – методический сайт аккредитации.

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

Таблица 6

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Учебные аудитории укомплектованы партами и стульями, Оснащены мультимедийным оборудованием. Имеются наборы наглядных материалов по различным разделам дисциплины (результатов и заключений лабораторных исследований), практические и ситуационные задачи
2	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно образовательной среде РНИМУ

### Программное обеспечение

- Microsoft Windows 7, 10, 11;
- MS Office 2013, 2016, 2019, 2021;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Pabic License;
- 7-Zip;
- FastStone Image Viewer;
- Ubuntu 20.04;
- Astia Linux;
- Debian;
- МТС ЛИНК;
- 1С Университет;
- 1С ДГУ.

## **9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)**

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются занятия лекционного и семинарского типа, самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на два раздела:

Раздел 1. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии;

Раздел 2. Методы анализа хромосом человека в диагностике наследственной патологии.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и специальной литературы, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим занятиям), текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации зачету.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ОВЗ.

Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

## **10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю)**

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования, с учетом компетентного подхода к обучению.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

- рекомендуемую основную и дополнительную литературу;
- задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;
- задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);
- вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля), позволяющие оценить знания, умения и уровень приобретенных компетенций.

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить материалы основной и дополнительной литературы, список которых приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.

Инновационные формы учебных занятий: При проведении учебных занятий необходимо обеспечить развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений, развитие лидерских качеств на основе инновационных (интерактивных) занятий: групповых дискуссий, ролевых игр, тренингов, анализа ситуаций и имитационных моделей, преподавания дисциплин (модулей) в форме курсов, составленных на основе результатов научных исследований, проводимых Университетом, в том числе с учетом региональных особенностей профессиональной деятельности выпускников и потребностей работодателей) и т.п.

Инновационные образовательные технологии, используемые на лекционных, семинарских (практических) занятиях:

Таблица 7

Вид занятия	Используемые интерактивные образовательные технологии
СПЗ	Разбор метода. Выделение ДНК из лимфоцитов периферической крови. Цель: ознакомление с технологиями лабораторной диагностики наследственных болезней
СПЗ	Разбор метода. Постановка ПЦР и визуализация результатов реакции. Цель: ознакомление с технологиями лабораторной диагностики наследственных болезней
СПЗ	Групповая дискуссия на тему «Выбор метода и особенности разработки алгоритмов молекулярной диагностики как решение проблемы клинического полиморфизма и генетической гетерогенности в клинической генетике». Цель: Возможность каждого участника продемонстрировать собственный как умственный, так и творческий потенциал; научиться вести конструктивные переговоры.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)  
«ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА»**

Специальность  
**31.08.30 Генетика**

Направленность (профиль) программы  
**31.08.30 Генетика**

Уровень высшего образования  
**подготовка кадров высшей квалификации**

Москва, 2025 г.

## 1. Перечень компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины (модуля)

Таблица 1

Код и наименование компетенции, индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)	
<b>УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте</b>		
УК-1.1 Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Профессиональные источники информации;</li> <li>– Методологию поиска, сбора и обработки информации;</li> <li>– Критерии оценки надежности профессиональных источников информации</li> </ul>
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Пользоваться профессиональными источниками информации;</li> <li>– Проводить анализ источников, выделяя надежные и высококачественные источники информации;</li> <li>– Анализировать и критически оценивать полученную информацию</li> </ul>
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыками поиска, отбора и оценки полученной информации;</li> <li>– Методами обработки информации</li> </ul>
УК-1.2 Оценивает возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Знать	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Методы оценки возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации</li> </ul>
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте;</li> <li>– Сформулировать проблему, выделить ключевые цели и задачи по ее решению;</li> <li>– Обобщать и использовать полученные данные</li> </ul>
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Методами и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте</li> </ul>
<b>ПК-1. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам по профилю "медицинская генетика"</b>		
ПК-1.1 Проводит диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	Знать	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация;</li> <li>– Лабораторные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний: цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические методы исследований, медицинские показания к их назначению;</li> <li>– Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;</li> <li>– МКБ</li> </ul>
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования);</li> <li>– Проводить лабораторные исследования, в частности: <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ экстрагировать нуклеиновые кислоты из различных типов биологического материала (кровь, ткань, слюна и др.);</li> <li>✓ проводить реакцию обратной транскрипции;</li> <li>✓ проводить дизайн олигонуклеотидных праймеров для полимеразной цепной реакции;</li> <li>✓ рассчитывать параметры и проводить полимеразную цепную реакцию;</li> <li>✓ секвенировать ДНК по методу Сэнгера;</li> <li>✓ проводить фрагментный анализ ДНК с использованием</li> </ul> </li> </ul>

		<p>горизонтального, вертикального и капиллярного электрофореза;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>✓ проводить спектральную и пространственную калибровку капиллярного анализатора ДНК;</li> <li>✓ проводить анализ первичных результатов капиллярного электрофореза, оценивать качество результатов;</li> <li>✓ анализировать причины получения технически неудовлетворительных результатов капиллярного электрофореза ДНК;</li> <li>✓ пользоваться программным обеспечением для анализа результатов капиллярного электрофореза;</li> <li>✓ интерпретировать результаты фрагментного анализа ДНК;</li> <li>✓ интерпретировать результаты секвенирования ДНК по Сэнгеру;</li> <li>✓ готовить геномные библиотеки для высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК;</li> <li>✓ измерять концентрации геномных библиотек, предназначенных для высокопроизводительного параллельного секвенирования;</li> <li>– Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</li> </ul>
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Навыками составления плана лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;</li> <li>– Навыками направления пациентов в целях установления диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания, на лабораторные (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) исследования;</li> <li>– Классическими и современными методами молекулярно-генетического анализа;</li> <li>– Классическими и современными цитогенетическими методами;</li> <li>– Методом секвенирования ДНК по Сэнгеру;</li> <li>– Навыками обслуживания приборов, предназначенных для анализа нуклеиновых кислот;</li> <li>– Навыками интерпретации результатов фрагментного анализа ДНК и результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру;</li> <li>– Одним из методов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК.</li> </ul>
<p><b>ПК-2. Способен к проведению анализа медико-статистической информации, ведению медицинской документации, организации деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала</b></p>		
ПК-2.2 Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа	Знать	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Правила оформления медицинской документации в организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа;</li> <li>– Информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи)</li> </ul>
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну;</li> <li>– Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, контролировать качество ее ведения;</li> <li>– Пользоваться основными электронными медико-биологическими базами данных, содержащими информацию о генетических вариантах в геноме человека и их фенотипических проявлениях;</li> <li>– Пользоваться основными компьютерными средствами визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК;</li> <li>– Сотрудничать с биоинформатиками для решения диагностических задач;</li> </ul>

		– Вести необходимую документацию
	Владеть	– Навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа; – Навыками работы с информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК (коды и номенклатуры записи); – Навыками по использованию основных электронных медико-биологических баз данных для решения конкретных задач; – Навыками работы с современным программным обеспечением, предназначенным для анализа нуклеотидных последовательностей

## 2. Описание критериев и шкал оценивания компетенций

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме экзамена и (или) зачета с оценкой обучающиеся оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

**Оценка «отлично»** – выставляется ординатору, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

**Оценка «хорошо»** – выставляется ординатору, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации, правильно выбирает тактику действий.

**Оценка «удовлетворительно»** – выставляется ординатору, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, при помощи наводящих вопросов преподавателя, выбор тактики действий возможен в соответствии с ситуацией при помощи наводящих вопросов.

**Оценка «неудовлетворительно»** – выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий, приводящую к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

**Оценка «зачтено»** – выставляется ординатору, если он продемонстрировал знания программного материала: подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных программой

ординатуры, ориентируется в основной и дополнительной литературе, рекомендованной рабочей программой дисциплины (модуля).

**Оценка «не зачтено»** – выставляется ординатору, если он имеет пробелы в знаниях программного материала: не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четырёхбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы.

Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырёхбалльную шкалу осуществляется по схеме:

**Оценка «Отлично»** – 90-100% правильных ответов;

**Оценка «Хорошо»** – 80-89% правильных ответов;

**Оценка «Удовлетворительно»** – 71-79% правильных ответов;

**Оценка «Неудовлетворительно»** – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

**Оценка «Зачтено»** – 71-100% правильных ответов;

**Оценка «Не зачтено»** – 70% и менее правильных ответов.

Для промежуточной аттестации, состоящей из двух этапов (тестирование + устное собеседование) оценка складывается по итогам двух пройденных этапов. Обучающийся, получивший положительные оценки за тестовое задание и за собеседование считается аттестованным. Промежуточная аттестация, проходящая в два этапа, как правило, предусмотрена по дисциплинам (модулям), завершающихся экзаменом или зачетом с оценкой.

Обучающийся, получивший неудовлетворительную оценку за первый этап (тестовое задание) не допускается ко второму этапу (собеседованию).

### 3. Типовые контрольные задания

**Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости**

Таблица 2

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное задание	Код индикатора
<b>Семестр 2</b>				
Раздел 1.	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии.</b>	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Компоненты ПЦР-смеси. 2. Этапы ПЦР. 3. Основные принципы молекулярных методов детекции мутаций. 4. Различия качественного и количественного MLPA-анализа. 5. Какими методами можно детектировать точковые мутации? 6. Какими методами можно детектировать протяженные	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-2.2
Тема 1.1	Традиционные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии			
Тема 1.2	Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии			

			делеции/инсерции? 7. Принцип метода ПДРФ-анализа. 8. Принципы секвенирования по Сенгеру. 9. Характеристика платформы Ion Torrent. 10. Характеристика метода нанопорового секвенирования.	
<b>Раздел 2.</b>	<b>Методы анализа хромосом человека в диагностике наследственной патологии</b>	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Методика приготовления препарата метафазных хромосом из лимфоцитов периферической крови 2. Методика анализа метафазных хромосом человека 3. В каких случаях используют С-окраску метафазных хромосом 4. В каких случаях используют Ag-окраску метафазных хромосом. 5. Перечислите известные Вам полиморфизмы нормальных хромосом человека. 6. Правила подготовки заключения по результатам кариотипирования. 7. Диагностические возможности mBAND 8. Принципы aCGH. 9. Типы зондов для проведения FISH-исследования. 10. Методы детекции микроделеций. 11. Методы детекции инверсий	УК-1.1 УК-1.2 ПК-1.1 ПК-2.2
Тема 2.1	Цитогенетические методы диагностики наследственной патологии			
Тема 2.2	Молекулярно-цитогенетические и цитогеномные методы анализа хромосом			

### Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету

#### Вопросы к собеседованию

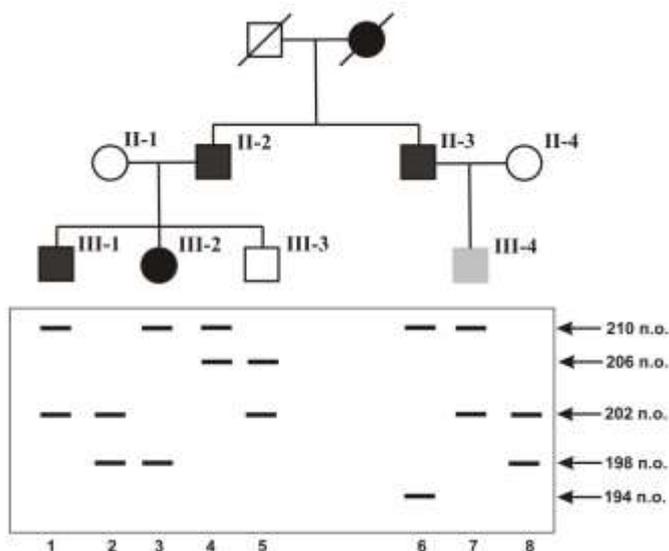
1. Основные методы прямой ДНК-диагностики.
2. Принципы косвенной ДНК-диагностики.
3. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные компоненты и условия проведения реакции, способы визуализации продуктов.
4. ПЦР в реальном времени: сравнительная характеристика вариантов.
5. Методы анализа метилирования ДНК.
6. Микросателлитный полиморфизм в ДНК-диагностике.
7. Принципиальное устройство генетического анализатора на основе капиллярного электрофореза.
8. Интерпретация результатов фрагментного анализа ДНК.
9. Секвенирование по Сенгеру: принцип метода, анализ результатов.
10. Методы массового параллельного секвенирования: сравнительная характеристика.

11. Методология анализа результатов массового параллельного секвенирования.
12. Методы дифференциального окрашивания: сравнительная характеристика.
13. Методы, позволяющие идентифицировать гетерохроматин и эухроматин в полиморфных участках хромосом.
14. Методология анализа метафазных хромосом (G-окраска) и правила составления заключения по результату кариотипирования.
15. Методы анализа метафазных хромосом: сравнительная характеристика возможностей и ограничений.
16. Интерфазный FISH: возможности и ограничения.
17. Технологии мультицветной FISH: сравнительная характеристика, применение в диагностике наследственной патологии.
18. CGH на метафазных хромосомах: принцип метода.
19. aCGH препаратов ДНК на микроматрицах: преимущества и ограничения, области применения.
20. Методы массового параллельного секвенирования в диагностике числовых и структурных нарушений хромосом в пренатальном/преимплантационном периоде.
21. Номенклатура хромосом человека: правила записи и интерпретации результатов цитогенетических и цитогеномных исследований.

### Ситуационные задачи

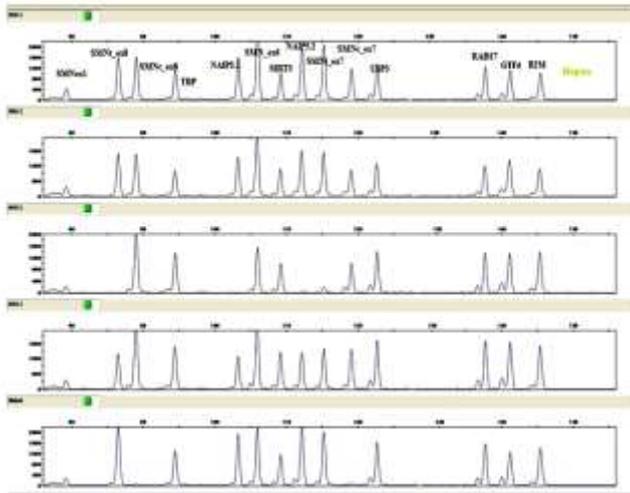
#### Ситуационная задача №1

Определить тип наследования заболевания в семье. По результатам косвенной ДНК-диагностики сделать вывод о клиническом статусе III-4.



#### Ситуационная задача №2

На рисунке пример фрагментного анализа продукта MLPA.

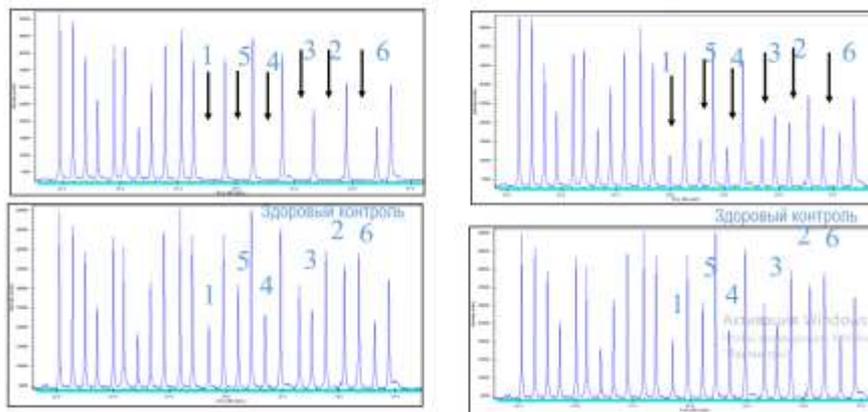


Задание:

Определить, какие изменения произошли в исследуемых образцах (по сравнению со здоровым контролем)

### Ситуационная задача №3

MLPA. Количественный анализ экзонов гена дистрофина.

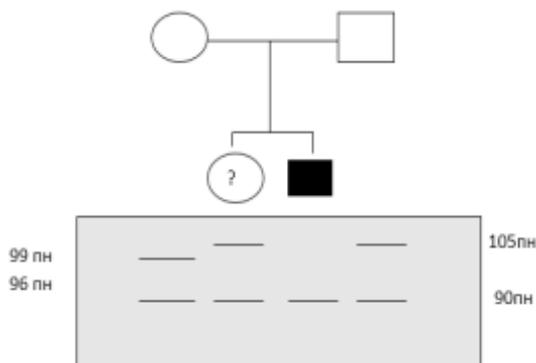


Задание:

Определить, какие изменения произошли в исследуемых образцах (по сравнению со здоровым контролем)

### Ситуационная задача №4.

Ни рисунке пример косвенной ДНК-диагностики АР заболевания в семье.

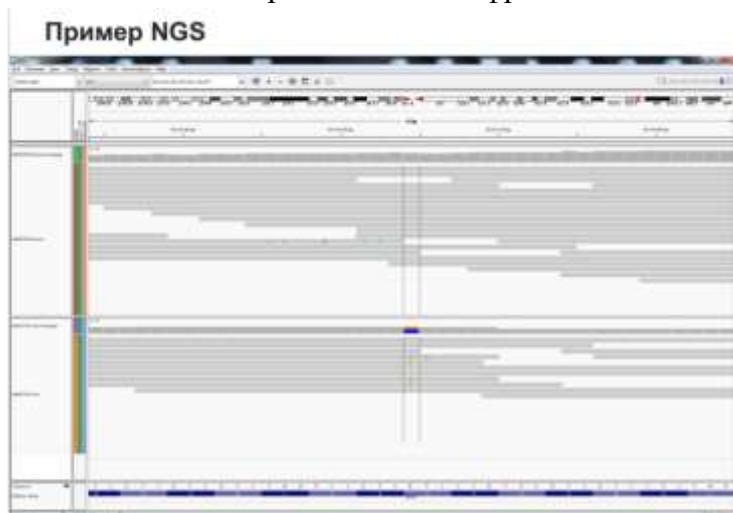


Задание:

Сделать вывод о клиническом/генетическом статусе сестры пробанда.

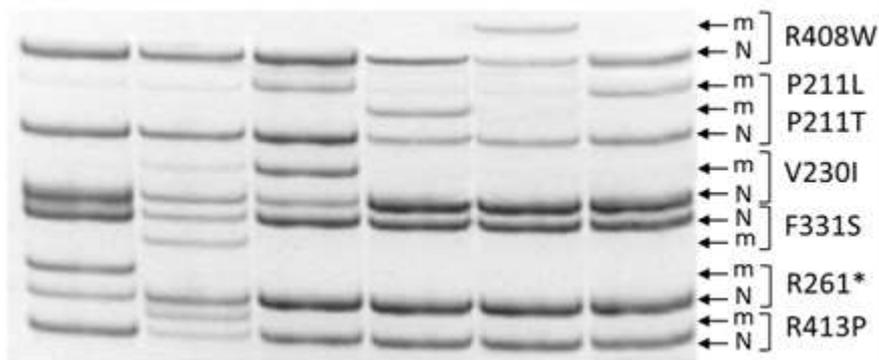
### Ситуационная задача №5

Какое изменение представлено на фрагменте из IGV-браузера?



### Ситуационная задача №6

На рисунке фрагмент электрофореза в ПААГ системы детекции наиболее частых мутаций в гене *PAH* (качественный MLPA анализ).



Задание:

Расписать генотипы в каждой дорожке.

### Ситуационная задача №7

Варианту с.220\_221delinsAT в экзоне 3 гена *TTR* соответствуют следующие критерии патогенности: PM1, PM2, PM5, PP2.

Задание:

Сделайте вывод о патогенности согласно рекомендациям по интерпретации данных, используя «Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS)» (авт. Рыжкова О.П. с соавт.).

### Ситуационная задача №8

Не описанный ранее как патогенный вариант нуклеотидной последовательности в интроне 27 гена USH2A (chr1:216073311G>C), находящийся в области акцепторного сайта сплайсинга (NM\_206933.3: c.5573-11C>G) характеризуется критериями PM2, PP3. Выявленный вариант не зарегистрирован в контрольной выборке gnomAD. Алгоритмы предсказания влияния на сплайсинг splice\_ai ( $\Delta$  score: Acceptor Loss-0.31, Acceptor Gain-0.39), mmsplice, squirrels, spip расценивают данный вариант как вероятно патогенный, NetGene2, NNSPLICE 0.9 – как нейтральный.

Задание:

Сделайте вывод о патогенности согласно рекомендациям по интерпретации данных, используя «Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS)» (авт. Рыжкова О.П. с соавт.).

### **Ситуационная задача №9**

В результате обследования был обнаружен молекулярный кариотип:

arr[GRCh37] 8p23.1p11.22(12580132\_39258953)x3, 8p23.3p23.1 (190822\_6735381)x1.

Задание:

Используя открытые генетические базы данных, оцените значимость обнаруженного нарушения.

### **Ситуационная задача №10**

В результате обследования был обнаружен молекулярный кариотип:

arr [hg19] 17q21.31(43,568,123-44,236,497)x1.

Задание:

Используя открытые генетические базы данных, оцените значимость обнаруженного нарушения.

### **Ситуационная задача №11**

В результате обследования был обнаружен молекулярный кариотип:

arr[38] 4q35.1q35.2(184288385\_190031390)x1.

Задание:

Используя открытые генетические базы данных, оцените значимость обнаруженного нарушения.

## **4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)**

Процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) осуществляется в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

### **Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю)**

Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине (модулю) осуществляется в ходе контактной работы с преподавателем в рамках аудиторных занятий.

### **Текущий контроль успеваемости в виде устного или письменного опроса**

Устный и письменный опрос – наиболее распространенный метод контроля знаний обучающихся.

Устный опрос может проводиться в начале учебного занятия, в таком случае он служит не только целям контроля, но и готовит обучающихся к усвоению нового материала, позволяет увязать изученный материал с тем, с которым они будут знакомиться на этом же или последующих учебных занятиях.

Опрос может быть фронтальный, индивидуальный и комбинированный. Фронтальный опрос проводится в форме беседы преподавателя с группой, с целью вовлечения в активную умственную работу всех обучающихся группы.

Вопросы должны иметь преимущественно поисковый характер, чтобы побуждать обучающихся к самостоятельной мыслительной деятельности.

Индивидуальный опрос предполагает обстоятельные, связные ответы обучающихся на вопрос, относящийся к изучаемому учебному материалу и служит важным учебным средством развития речи, памяти, критического и системного мышления обучающихся.

Заключительная часть устного опроса – подробный анализ ответов обучающихся.

Устный опрос как метод контроля знаний, умений и навыков требует больших затрат времени, кроме того, по одному и тому же вопросу нельзя проверить всех обучающихся. Поэтому в целях рационального использования учебного времени может быть проведен комбинированный, уплотненный опрос, сочетая устный опрос с письменным.

Письменный опрос проводится по тематике прошедших занятий. В ходе выполнения заданий обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, владений, сформированности компетенции дать развернутые ответы на поставленные в задании открытые вопросы и (или) ответить на вопросы закрытого типа в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала.

Вопросы для устного и письменного опроса сопровождаются тщательным всесторонним продумыванием содержания вопросов, задач и примеров, которые будут предложены, поиском путей активизации деятельности всех обучающихся группы в процессе проверки, создания на занятии деловой и доброжелательной обстановки.

Результаты работы обучающихся фиксируются в ходе проведения учебных занятий (активность, полнота ответов, способность поддерживать дискуссию, профессиональный язык и др.).

### **Текущий контроль успеваемости в виде реферата**

Подготовка реферата имеет своей целью показать, что обучающийся имеет необходимую теоретическую и практическую подготовку, умеет аналитически работать с научной литературой, систематизировать материалы и делать обоснованные выводы.

При выборе темы реферата необходимо исходить, прежде всего, из собственных научных интересов.

Реферат должен носить характер творческой самостоятельной работы.

Изложение материала не должно ограничиваться лишь описательным подходом к раскрытию выбранной темы, но также должно отражать авторскую аналитическую оценку состояния проблемы и собственную точку зрения на возможные варианты ее решения.

Обучающийся, имеющий научные публикации может использовать их данные при анализе проблемы.

Реферат включает следующие разделы:

–введение (обоснование выбора темы, ее актуальность, цели и задачи исследования);

–содержание (состоит из 2-3 параграфов, в которых раскрывается суть проблемы, оценка описанных в литературе основных подходов к ее решению, изложение собственного взгляда на проблему и пути ее решения и т.д.);

–заключение (краткая формулировка основных выводов);

–список литературы, использованной в ходе работы над выбранной темой.

Требования к списку литературы:

Список литературы составляется в соответствии с правилами библиографического описания (источники должны быть перечислены в алфавитной последовательности - по первым буквам фамилий авторов или по названиям сборников; необходимо указать место издания, название издательства, год издания). При выполнении работы нужно обязательно использовать книги, статьи, сборники, материалы официальных сайтов Интернет и др. Ссылки на использованные источники, в том числе электронные – обязательны.

Объем работы 15-20 страниц (формат А4) печатного текста (шрифт № 14 Times New Roman, через 1,5 интервала, поля: верхнее и нижнее - 2 см, левое - 2,5 см, правое - 1,5 см).

Текст может быть иллюстрирован таблицами, графиками, диаграммами, причем наиболее ценными из них являются те, что самостоятельно составлены автором.

### **Текущий контроль успеваемости в виде подготовки презентации**

Электронная презентация – электронный документ, представляющий собой набор слайдов, предназначенных для демонстрации проделанной работы. Целью презентации является визуальное представление замысла автора, максимально удобное для восприятия.

Электронная презентация должна показать то, что трудно объяснить на словах.

#### *Примерная схема презентации*

1. Титульный слайд (соответствует титульному листу работы);

2. Цели и задачи работы;

3. Общая часть;

4. Защищаемые положения (для магистерских диссертаций);

5. Основная часть;

6. Выводы;

7. Благодарности (выражается благодарность аудитории за внимание).

#### *Требования к оформлению слайдов*

##### *Титульный слайд*

Презентация начинается со слайда, содержащего название работы (доклада) и имя автора. Эти элементы обычно выделяются более крупным шрифтом, чем основной текст

презентации. В качестве фона первого слайда можно использовать рисунок или фотографию, имеющую непосредственное отношение к теме презентации, однако текст поверх такого изображения должен читаться очень легко. Подобное правило соблюдается и для фона остальных слайдов. Тем не менее, монотонный фон или фон в виде мягкого градиента смотрятся на первом слайде тоже вполне эффектно.

#### *Общие требования*

Средний расчет времени, необходимого на презентацию ведется исходя из количества слайдов. Обычно на один слайд необходимо не более двух минут.

Необходимо использовать максимальное пространство экрана (слайда) – например, растянув рисунки.

Дизайн должен быть простым и лаконичным.

Каждый слайд должен иметь заголовок.

Оформление слайда не должно отвлекать внимание от его содержательной части.

Завершать презентацию следует кратким резюме, содержащим ее основные положения, важные данные, прозвучавшие в докладе, и т.д.

#### *Оформление заголовков*

Назначение заголовка – однозначное информирование аудитории о содержании слайда. В заголовке нужно указать основную мысль слайда.

Все заголовки должны быть выполнены в едином стиле (цвет, шрифт, размер, начертание).

Текст заголовков должен быть размером 24 – 36 пунктов.

Точку в конце заголовков не ставить.

Содержание и расположение информационных блоков на слайде

Информационных блоков не должно быть слишком много (3-6).

Рекомендуемый размер одного информационного блока – не более 1/2 размера слайда.

Желательно присутствие на странице блоков с разнотипной информацией (текст, графики, диаграммы, таблицы, рисунки), дополняющей друг друга.

Ключевые слова в информационном блоке необходимо выделить.

Информационные блоки лучше располагать горизонтально, связанные по смыслу блоки – слева направо.

Наиболее важную информацию следует поместить в центр слайда.

Логика предъявления информации на слайдах в презентации должна соответствовать логике ее изложения.

#### *Выбор шрифтов*

Для оформления презентации следует использовать стандартные, широко распространенные шрифты, такие как Arial, Tahoma, Verdana, Times New Roman, Calibri и др.

Размер шрифта для информационного текста — 18-22 пункта. Шрифт менее 16 пунктов плохо читается при проекции на экран, но и чрезмерно крупный размер шрифта затрудняет процесс быстрого чтения. При создании слайда необходимо помнить о том, что резкость изображения на большом экране обычно ниже, чем на мониторе. Прописные

буквы воспринимаются тяжелее, чем строчные. Жирный шрифт, курсив и прописные буквы используйте только для выделения.

#### *Цветовая гамма и фон*

Слайды могут иметь монотонный фон или фон-градиент.

Для фона желательно использовать цвета пастельных тонов.

Цветовая гамма текста должна состоять не более чем из двух-трех цветов.

Назначив каждому из текстовых элементов свой цвет (например, заголовки - зеленый, текст – черный и т.д.), необходимо следовать такой схеме на всех слайдах.

Необходимо учитывать сочетаемость по цвету фона и текста. Белый текст на черном фоне читается плохо.

#### *Стиль изложения*

Следует использовать минимум текста. Текст не является визуальным средством.

Не стоит стараться разместить на одном слайде как можно больше текста. Чем больше текста на одном слайде вы предложите аудитории, тем с меньшей вероятностью она его прочитает.

Рекомендуется помещать на слайд только один тезис. Распространенная ошибка – представление на слайде более чем одной мысли.

Старайтесь не использовать текст на слайде как часть вашей речи, лучше поместить туда важные тезисы, акцентируя на них внимание в процессе своей речи. Не переписывайте в презентацию свой доклад. Демонстрация презентации на экране – вспомогательный инструмент, иллюстрирующий вашу речь.

Следует сокращать предложения. Чем меньше фраза, тем она быстрее усваивается.

Текст на слайдах лучше форматировать по ширине.

Если возможно, лучше использовать структурные слайды вместо текстовых. В структурном слайде к каждому пункту добавляется значок, блок-схема, рисунок – любой графический элемент, позволяющий лучше запомнить текст.

Следует избегать эффектов анимации текста и графики, за исключением самых простых, например, медленного исчезновения или возникновения полосами, но и они должны применяться в меру. В случае использования анимации целесообразно выводить информацию на слайд постепенно. Слова и картинки должны появляться параллельно «озвучке».

#### *Оформление графической информации, таблиц и формул*

Рисунки, фотографии, диаграммы, таблицы, формулы призваны дополнить текстовую информацию или передать ее в более наглядном виде.

Желательно избегать в презентации рисунков, не несущих смысловой нагрузки, если они не являются частью стилевого оформления.

Цвет графических изображений не должен резко контрастировать с общим стилевым оформлением слайда.

Иллюстрации и таблицы должны иметь заголовки.

Иллюстрации рекомендуется сопровождать пояснительным текстом.

Иллюстрации, таблицы, формулы, позаимствованные из работ, не принадлежащих автору, должны иметь ссылки.

Используя формулы желательно не отображать всю цепочку решения, а оставить общую форму записи и результат. На слайд выносятся только самые главные формулы, величины, значения.

*После создания и оформления презентации необходимо отрепетировать ее показ и свое выступление. Проверить, как будет выглядеть презентация в целом (на экране компьютера или проекционном экране) и сколько времени потребуется на её показ.*

### **Текущий контроль успеваемости в виде тестовых заданий**

Оценка теоретических и практических знаний может быть осуществлена с помощью тестовых заданий. Тестовые задания могут быть представлены в виде:

*Тестов закрытого типа* – задания с выбором правильного ответа.

Задания закрытого типа могут быть представлены в двух вариантах:

- задания, которые имеют один правильный и остальные неправильные ответы (задания с выбором одного правильного ответа);
- задания с выбором нескольких правильных ответов.

*Тестов открытого типа* – задания без готового ответа.

Задания открытого типа могут быть представлены в трех вариантах:

- задания в открытой форме, когда испытуемому во время тестирования ответ необходимо вписать самому, в отведенном для этого месте;
- задания, где элементам одного множества требуется поставить в соответствие элементы другого множества (задания на установление соответствия);
- задания на установление правильной последовательности вычислений, действий, операций, терминов в определениях понятий (задания на установление правильной последовательности).

### **Текущий контроль успеваемости в виде ситуационных задач**

Анализ конкретных ситуаций – один из наиболее эффективных и распространенных методов организации активной познавательной деятельности обучающихся. Метод анализа конкретных ситуаций развивает способность к анализу реальных ситуаций, требующих не всегда стандартных решений. Сталкиваясь с конкретной ситуацией, обучающиеся должны определить: есть ли в ней проблема, в чем она состоит, определить свое отношение к ситуации.

На учебных занятиях, как правило, применяются следующие виды ситуаций:

– Ситуация-проблема – представляет определенное сочетание факторов из реальной профессиональной сферы деятельности. Обучающиеся пытаются найти решение или пройти к выводу о его невозможности.

– Ситуация-оценка – описывает положение, вывод из которого в определенном смысле уже найден. Обучающиеся проводят критический анализ ранее принятых решений, дают мотивированное заключение.

– Ситуация-иллюстрация – поясняет какую-либо сложную процедуру или ситуацию. Ситуация-иллюстрация в меньшей степени стимулирует самостоятельность в рассуждениях, так как это примеры, поясняющие излагаемую суть представленной ситуации. Хотя и по поводу их может быть сформулирован вопрос или согласие, но тогда ситуация-иллюстрация уже переходит в ситуацию-оценку.

–Ситуация-упражнение – предусматривает применение уже принятых ранее положений и предполагает очевидные и бесспорные решения поставленных проблем. Такие ситуации способствуют развитию навыков в обработке или обнаружении данных, относящихся к исследуемой проблеме. Они носят в основном тренировочный характер, в процессе их решения обучающиеся приобрести опыт.

Контроль знаний через анализ конкретных ситуационных задач в сфере профессионально деятельности выстраивается в двух направлениях:

1. Ролевое разыгрывание конкретной ситуации. В таком случае учебное занятие по ее анализу переходит в ролевую игру, так как обучающиеся заранее изучили ситуацию.

2. Коллективное обсуждение вариантов решения одной и той же ситуации, что существенно углубляет опыт обучающихся, каждый из них имеет возможность ознакомиться с вариантами решения, послушать и взвесить множество их оценок, дополнений, изменений и прийти к собственному решению ситуации.

Метод анализа конкретных ситуаций стимулирует обучающихся к поиску информации в различных источниках, активизирует познавательный интерес, усиливает стремление к приобретению теоретических знаний для получения ответов на поставленные вопросы.

#### *Принципы разработки ситуационных задач*

–ситуационная задача носит ярко выраженный практико-ориентированный характер;

–для ситуационной задачи берутся темы, которые привлекают внимание обучающихся;

–ситуационная задача отражает специфику профессиональной сферы деятельности, который вызовет профессиональный интерес;

–ситуационная задача актуальна и представлена в виде реальной ситуации;

–проблема, которая лежит в основе ситуационной задачи понятна обучающему;

–решение ситуационных задач направлено на выявление уровня знания материала и возможности оптимально применить их в процессе решения задачи.

#### *Решение ситуационных задач может быть представлено в следующих вариантах*

–решение задач может быть принято устно или письменно, способы задания и решения ситуационных задач могут быть различными;

–предлагается конкретная ситуация, дается несколько вариантов ответов, обучающийся должен выбрать только один – правильный;

–предлагается конкретная ситуация, дается список различных действий, и обучающийся должен выбрать правильные и неправильные ответы из этого списка;

–предлагаются 3-4 варианта правильных действий в конкретной ситуации, обучающийся должен выстроить эти действия по порядку очередности и важности;

–предлагается условие задачи без примеров ответов правильных действий, обучающийся сам ищет выход из сложившейся ситуации.

Применение на учебных занятиях ситуационных задач способствует развитию у обучающихся аналитических способностей, умения находить и эффективно использовать необходимую информации, вырабатывать самостоятельность и инициативность в решениях. Что в свою очередь, обогащает субъектный опыт обучающихся в сфере профессиональной деятельности, способствует формированию

компетенций, способности к творческой самостоятельности, повышению познавательной и учебной мотивации.

Оценки текущего контроля успеваемости фиксируются в ведомости текущего контроля успеваемости.

#### **Проведение промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)**

Промежуточная аттестация в форме зачета осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в рамках аудиторных занятий, как правило, на последнем практическом (семинарском) занятии.

Промежуточная аттестация в форме экзамена или зачета с оценкой осуществляется в ходе контактной работы обучающегося с преподавателем и проводится в период экзаменационной (зачетно-экзаменационной) сессии, установленной календарным учебным графиком.