

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Лиховид Андрей Андреевич

Должность: И.о. декана медико-биологического факультета

Дата подписания: 16.06.2026 17:34:00

Уникальный программный ключ:

842008d9d07ceade57ed427a05fd21c9bdc6cab6

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего
образования
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

УТВЕРЖДАЮ

Декан медико-биологического факультета
д-р геогр. наук проф.
Лиховид А.А.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований

Направление подготовки

Профиль

Год начала обучения

Форма обучения

Реализуется в семестре

06.04.01 Биология

Клеточные и генетические технологии

2026

очная

3

Разработано

доцент базовой кафедры генетики и селекции

к.б.н. доц. Кухарук М. Ю.

Ставрополь 2026 г.

[illegible]

	принципами и способами проведения ПЦР, порядком проведения ПЦР в соответствии с методикой анализа ИД-2ПК-5 Способен пользоваться специальным оборудованием при работе с растительным материалом в соответствии с инструкциями по эксплуатации оборудования	Умение использовать специальное оборудование при работе с растительным материалом
--	--	---

4. Объем учебной дисциплины и формы контроля *

Объем занятий: всего: 3 з.е. 108 астр.ч.	ОФО, в астр. часах
Контактная работа:	
Лекции/из них практическая подготовка	18/0
Лабораторных работ/из них практическая подготовка	18/0
Самостоятельная работа	18
Формы контроля	
Экзамен	54

* Дисциплина (модуль) предусматривает применение электронного обучения, дистанционных образовательных технологий

5. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием количества часов и видов занятий

№	Раздел (тема) дисциплины и краткое содержание	Формируемые компетенции, индикаторы	очная форма			Самостоятельная работа, часов	Формы контроля
			Контактная работа обучающихся с преподавателем /из них в форме практической подготовки, часов				
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы		
1.	Принципы молекулярно-генетических методов диагностики. Классификация методов: ПЦР, NGS, FISH, микрочипы.	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2			2	Собесе-дование

2.	Основные биоматериалы для анализа (ДНК, РНК, cfDNA). Преаналитический этап: правила забора, хранения и транспортировки материала. Лабораторная работа 1. Выделение ДНК из разных биоматериалов Оценка качества (Nanodrop, Qubit)	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		2	2	Собесе- дование Отчет о ЛР
3.	ПЦР-диагностика: количественная и качественная интерпретация. Артефакты ПЦР(химеры, праймер-димеры). Лабораторная работа 2. Постановка и анализ ПЦР в реальном времени Интерпретация кривых амплификации	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		2	2	Собесе- дование Отчет о ЛР
4.	Секвенирование нового поколения (NGS): подходы (WGS, WES, целевое секвенирование), параметры качества данных (Q-score, глубина покрытия). Лабораторная работа 3. Подготовка библиотек для NGS. Контроль качества библиотек (Bioanalyzer) Лабораторная работа 4. Работа с FASTQ-файлами: FastQC, Trimmomatic Выравнивание (BWA, Bowtie2)	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		4	2	Собесе- дование Отчет о ЛР
5.	Базы данных для верификации вариантов (ClinVar, dbSNP, COSMIC). Критерии ACMG для классификации патогенных вариантов. Лабораторная работа 5. Визуализация вариантов в IGV Фильтрация артефактов секвенирования Лабораторная работа 6. Аннотация вариантов с помощью ANNOVAR Поиск в ClinVar	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		4	2	Собесе- дование Отчет о ЛР

6.	Фармакогенетика: интерпретация полиморфизмов. Примеры клинических кейсов. Лабораторная работа 7. Интерпретация фармакогенетического отчета	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		2	2	Собесе- дование Отчет о ЛР
7.	Онкодиагностика: ТМВ, MSI, PD-L1 статус. Жидкостная биопсия. Лабораторная работа 8. Разбор клинического случая рака молочной железы	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		2	2	Собесе- дование Отчет о ЛР
8.	Наследственные заболевания: Расчет пенетрантности. Риск рецидива в семье. Лабораторная работа 9. Составление заключения для пациента: Расчет рисков Рекомендации	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		2	2	Собесе- дование Отчет о ЛР
9.	Юридические и этические вопросы: GDPR в генетике. Информированное согласие	ИД-1ПК-4 ИД-2ПК-4 ИД-1ПК-5 ИД-2ПК-5	2		2	2	Собесе- дование
	Итого за 3 семестр		18		18	18	
	Экзамен					54	
	ИТОГО		18		18	72	

6. Фонд оценочных средств по дисциплине

Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине (модулю) базируется на перечне осваиваемых компетенций с указанием индикаторов. ФОС обеспечивает объективный контроль достижения запланированных результатов обучения. ФОС включает в себя:

- описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания;

- методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций (включаются в методические указания по тем видам работ, которые предусмотрены учебным планом и предусматривают оценку сформированности компетенций);

- типовые оценочные средства, необходимые для оценки знаний, умений и уровня сформированности компетенций.

ФОС является приложением к данной программе дисциплины (модуля).

7. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Приступая к работе, каждый студент должен принимать во внимание следующие положения.

Дисциплина построена по тематическому принципу, каждая тема представляет собой логически завершённый раздел.

Лабораторные работы направлены на приобретение опыта практической работы в соответствующей предметной области.

Самостоятельная работа студентов направлена на самостоятельное изучение дополнительного материала, подготовку к практическим и лабораторным занятиям, а также выполнения всех видов самостоятельной работы.

Для успешного освоения дисциплины, необходимо выполнить все виды самостоятельной работы, используя рекомендуемые источники информации.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины

8.1.1. Перечень основной литературы:

1. Володченкова, Л. А. Биоинформатика : учебное пособие : [16+] / Л. А. Володченкова ; Омский государственный университет им. Ф. М. Достоевского. – Омск : Омский государственный университет им. Ф.М. Достоевского (ОмГУ), 2018. – 44 с. : ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=563147>

2. Стефанов, В. Е. Биоинформатика : учебник для вузов / В. Е. Стефанов, А. А. Тулуб, Г. Р. Мавропуло-Столяренко. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 252 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-00860-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/511736>

8.1.2. Перечень дополнительной литературы:

1. Игнасимуту, С. Основы биоинформатики / С. Игнасимуту ; перевод А. А. Чумичкин. — Москва, Ижевск : Регулярная и хаотическая динамика, Институт компьютерных исследований, 2019. — 324 с. — ISBN 978-5-4344-0646-8. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/91970.html>

2. Лабораторная диагностика вирусных инфекций по Леннету : Научное издание / .—2-е изд. Эл. изд. — Москва : Лаборатория знаний, 2022. — 779 с. — ISBN 978-5-00101-975-6. — URL: <https://book.ru/book/947742>

3. Применение ПЦР для решения научных и практических задач : учебное пособие / В. А. Трофимов, В. И. Кудряшова, М. В. Ромашкина, Д. И. Сидоров. — Саранск : МГУ им. Н.П. Огарева, 2021. — 104 с. — ISBN 978-5-7103-4153-7

4. Нейрогенетика : учебное пособие / Н. А. Ермоленко, Г. С. Голосная, В. А. Быкова [и др.]. — Воронеж : ВГМУ им. Н.Н. Бурденко, 2023. — 179 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/403433>.

5. Баланов, А. Н. Цифровизация в здравоохранении. Разработка, интеграция и внедрение современных систем : учебное пособие для вузов / А. Н. Баланов. — Санкт-Петербург : Лань, 2024. — 428 с. — ISBN 978-5-507-49376-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/417788>

8.2. Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

1. Методические рекомендации к лабораторным работам по дисциплине Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований, СКФУ, 2025

2. Методические рекомендации к самостоятельной работе по дисциплине Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований, СКФУ, 2025

8.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

1. www.elibrary.ru—электронная научная библиотека

2. medbiol.ru База знаний биологии и медицины

3. biomolecula.ru новости о достижениях в современной биологии и медицины

4. <https://elementy.ru> «Элементы»

5. <http://www.plantarium.ru> - Открытый атлас растений и лишайников России и сопредельных стран. Интерактивный определитель флоры России и сопредельных государств, диагностические признаки и качественные фотографии растений, определенные ведущими флористами МГУ им. М. В. Ломоносова и Ботанического института РАН

9. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Для проверки знаний может использоваться онлайн тестирование. На лабораторных занятиях студенты представляют презентации, подготовленные ими в часы самостоятельной работы.

Информационные справочные системы:

Информационно-справочные и информационно-правовые системы, используемые при изучении дисциплины:

1	https://www.iprbookshop.ru/
2	https://biblioclub.ru/
3	Консультант ПЛЮС
4	webofknowledge.com
5	http://scopus.com/

Программное обеспечение:

1	Альт Рабочая станция 10
2	Альт Рабочая станция К
3	Альт «Сервер»
4	Пакет офисных программ - Р7-Офис

10. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Лекции	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типа, оснащенная оборудованием и техническими средствами обучения: комплект учебной мебели, комплект мебели для преподавателя, доска магнитно-маркерная, проектор, компьютер «Тонкий» клиент с необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения, демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия
Лабораторные занятия	Учебная лаборатория, оснащенная оборудованием и техническими средствами обучения: комплект учебной мебели на 12 посадочных мест, проектор, ноутбук с необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения. Высокопроизводительный секвенатор со станцией для пробоподготовки и стартовым набором реагентов. Амплификатор нуклеиновых кислот с гибридационно-флуоресцентной детекцией продуктов. ПЦР в режиме реального времени, дозатор пипеточный с переменным объемом одноканальный, штатив для дозаторов, морозильник лабораторный, система хранения в жидком азоте, контейнер для хранения жидкого азота, термоциклер, система для гель-документирования с синим источником света, горизонтальная система электрофореза, блок питания для проведения процедур гель электрофореза и блоттинга, спектрофотометр, система очистки воды, высокоскоростная центрифуга с охлаждением, шейкер-инкубатор, аспиратор с сосудом ловушкой, центрифуга/вортекс для ПЦР планшетов, денситометр, термошейкер с охлаждением для микропробирок, магнитный штатив, вортекс, магнитная мешалка с подогревом, бактерицидный проточный рециркулятор воздуха, микроскопы

Самостоятельная работа	Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой с подключением к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду университета, комплектом учебной мебели на 3 посадочных места. Имеется необходимый комплект лицензионного программного обеспечения
------------------------	---

11. Особенности освоения дисциплины лицами с ограниченными возможностями здоровья

Обучающимся с ограниченными возможностями здоровья предоставляются специальные учебники, учебные пособия и дидактические материалы, специальные технические средства обучения коллективного и индивидуального пользования, услуги ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь, а также услуги сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

Освоение дисциплины (модуля) обучающимися с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано совместно с другими обучающимися, а также в отдельных группах.

Освоение дисциплины (модуля) обучающимися с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья.

В целях доступности получения высшего образования по образовательной программе лицами с ограниченными возможностями здоровья при освоении дисциплины (модуля) обеспечивается:

1) для лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- присутствие ассистента, оказывающий студенту необходимую техническую помощь с учетом индивидуальных особенностей (помогает занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, в том числе, записывая под диктовку),
- письменные задания, а также инструкции о порядке их выполнения оформляются увеличенным шрифтом,
- специальные учебники, учебные пособия и дидактические материалы (имеющие крупный шрифт или аудиофайлы),
- индивидуальное равномерное освещение не менее 300 люкс,
- при необходимости студенту для выполнения задания предоставляется увеличивающее устройство;

2) для лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- присутствие ассистента, оказывающий студенту необходимую техническую помощь с учетом индивидуальных особенностей (помогает занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, в том числе, записывая под диктовку),
- обеспечивается наличие звукоусиливающей аппаратуры коллективного пользования, при необходимости обучающемуся предоставляется звукоусиливающая аппаратура индивидуального пользования;
- обеспечивается надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации;

3) для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата (в том числе с тяжелыми нарушениями двигательных функций верхних конечностей или отсутствием верхних конечностей):

- письменные задания выполняются на компьютере со специализированным программным обеспечением или надиктовываются ассистенту;
- по желанию студента задания могут выполняться в устной форме.

12. Особенности реализации дисциплины с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения

Согласно части 1 статьи 16 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» под *электронным обучением* понимается организация образовательной деятельности с применением содержащейся в базах данных и используемой при реализации образовательных программ информации и обеспечивающих ее обработку информационных технологий, технических средств, а также информационно-телекоммуникационных сетей, обеспечивающих передачу по линиям связи указанной информации, взаимодействие обучающихся и педагогических работников. Под *дистанционными образовательными технологиями* понимаются образовательные технологии, реализуемые в основном с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) взаимодействии обучающихся и педагогических работников.

Реализация дисциплины может быть осуществлена с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения полностью или частично. Компоненты УМК дисциплины (рабочая программа дисциплины, оценочные и методические материалы, формы аттестации), реализуемой с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения, содержат указание на их использование.

При организации образовательной деятельности с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения могут предусматриваться асинхронный и синхронный способы осуществления взаимодействия участников образовательных отношений посредством информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

При применении дистанционных образовательных технологий и электронного обучения в расписании по дисциплине указываются: способы осуществления взаимодействия участников образовательных отношений посредством информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (ВКС-видеоконференцсвязь, ЭТ – электронное тестирование); ссылки на электронную информационно-образовательную среду СКФУ, на образовательные платформы и ресурсы иных организаций, к которым предоставляется открытый доступ через информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет»; для синхронного обучения - время проведения онлайн-занятий и преподаватели; для асинхронного обучения - авторы онлайн-курсов.

При организации промежуточной аттестации с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения используются Методические рекомендации по применению технических средств, обеспечивающих объективность результатов при проведении промежуточной и государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета и программам магистратуры с применением дистанционных образовательных технологий (Письмо Минобрнауки России от 07.12.2020 г. № МН-19/1573-АН "О направлении методических рекомендаций").

Реализация дисциплины с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий осуществляется с использованием электронной информационно-образовательной среды СКФУ, к которой обеспечен доступ обучающихся через информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», или с использованием ресурсов иных организаций, в том числе платформ, предоставляющих сервисы для проведения видеоконференций, онлайн-встреч и дистанционного обучения (МТС-Линк), а также с использованием возможностей социальных сетей для осуществления коммуникации обучающихся и преподавателей.

Учебно-методическое обеспечение дисциплины, реализуемой с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий, включает представленные в электронном виде рабочую программу, учебно-методические пособия или курс лекций, методические указания к выполнению различных видов учебной

деятельности обучающихся, предусмотренных дисциплиной, и прочие учебно-методические материалы, размещенные в информационно-образовательной среде СКФУ.