

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное учреждение высшего образования
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"
Институт фундаментальной медицины и биологии



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности КФУ
проф. Таюрский Д.А.

" ___ " _____ 20__ г.

Программа дисциплины
Медицинская генетика Б1.В.ОД.8.2

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Генетика

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Автор(ы): Чернова О.А.

Рецензент(ы): Чернов В.М.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Ризванов А. А.

Протокол заседания кафедры No ___ от " ___ " _____ 201__ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No ___ от " ___ " _____ 201__ г

Казань
2016

Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы
2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования
3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся
4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий
 - 4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине/ модулю
 - 4.2 Содержание дисциплины
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
 - 6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и форм контроля их освоения
 - 6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания
 - 6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы
 - 6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций
7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
 - 7.1 Основная литература
 - 7.2 Дополнительная литература
8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)
11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)
12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Программу дисциплины разработал(а)(и) Чернова О.А.

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

Выпускник, освоивший дисциплину, должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1	способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры
ОПК-3	готовность использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач
ПК-2	способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия

Выпускник, освоивший дисциплину:

4. должен демонстрировать способность и готовность:

В результате освоения дисциплины студент должен демонстрировать способность и готовность:

- использовать в познавательной профессиональной деятельности базовые знания в области естественных наук, методы математического анализа и моделирования, теоретического и экспериментального исследования;
- демонстрировать знание принципов клеточной организации биологических объектов, биофизических и биохимических основ, мембранных процессов и молекулярных механизмов жизнедеятельности;
- способность эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ;
- понимать, излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований.

2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.В.ОД.8 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 06.04.01 "Биология (Генетика)" и относится к обязательным дисциплинам. Осваивается на 1 курсе, в 1 семестре.

3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных(ые) единиц(ы), 108 часа(ов).

Контактная работа - 46 часа(ов), в том числе лекции - 10 часа(ов), практические занятия - 36 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 44 часа (ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 18 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен в 1 семестре.

4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине/ модулю

N	Раздел дисциплины/ модуля	Семестр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)			Самостоятельная работа
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Введение в медицинскую генетику. История предмета. Наследственность и патология	1	1	0	0	4
2.	Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.	1	2	4	0	4
3.	Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы	1	2	6	0	6
4.	Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания	1	1	6	0	8
5.	Тема 5. Хромосомные болезни	1	2	6	0	8
6.	Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением.	1	1	6	0	7
7.	Тема 7. Профилактика наследственной патологии.	1	1	8	0	7
	Итого		10	36	0	44

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. История предмета. Наследственность и патология

Краткие исторические сведения о дисциплине. Предмет и задачи дисциплины. Определение предмета как клинической и профилактической дисциплины. Задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Связь с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимоотношение наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Эволюционное накопление патологических мутаций в человеческих популяциях ? как главная концепция медицинской генетики. Эволюция генотипа человека. Роль наследственности и среды в развитии патологии. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней.

Тема 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.

Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Особенности клинического осмотра и физикального обследования больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. Выявление врожденных пороков. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Общие и специфические морфогенетические варианты. Врожденные пороки развития.

Семья как объект медико-генетического наблюдения. Клиническая значимость явлений неполной пенетрантности и варьирующей экспрессивности в структуре причин клинического разнообразия этиологически единых форм наследственной патологии. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод. Его суть, возможности, применение. Критерии разных типов наследования. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней.

Тема 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы

Эпидемиология, общие принципы патогенеза, особенности клинической картины моногенных заболеваний. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных моногенных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Торсионная дистония. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней. Методы лечения, профилактика.

Болезнь Вильсона-Коновалова, болезнь Паркинсона, хорея Гентингтона и др. Этиология, классификация, общие черты патогенеза. Клиника, диагностика наследственных болезней с поражением экстрапирамидной системы. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных болезней с поражением экстрапирамидной системы, и его причины. Генокопии и фенокопии генных болезней.

Тема 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания

Прогрессирующие мышечные дистрофии: Миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина, Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. Невральные амиотрофии. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных нервно-мышечных заболеваний и его причины.

Тема 5. Хромосомные болезни

Аномалии числа хромосом. Болезни, обусловленные нарушением числа хромосом. Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом. Болезни, причиной которых является полиплоидия. Нарушения структуры хромосом

Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением.

Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной патологии неинфекционной этиологии. Генетический полиморфизм популяций. Общая характеристика мультифакториальных засолений, наиболее распространенные нозологические формы. Моногенно обусловленная предрасположенность. Полигенная предрасположенность. Генетика мультифакториальных заболеваний. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Груз наследственной патологии.

Тема 7. Профилактика наследственной патологии.

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Пути проведения профилактических мероприятий. Формы профилактических мероприятий: МГК, пренатальная диагностика, массовые просеивающие программы и др.

5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утверждён приказом Министерства образования и науки Российской Федерации N1367 от 19 декабря 2013 г.).

Письмо Министерства образования Российской Федерации N14-55-996ин/15 от 27.11.2002 "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Положение N 0.1.1.67-06/265/15 от 24 декабря 2015 г. "Об организации текущего и промежуточного контроля знаний обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Положение N 0.1.1.67-06/241/15 от 14 декабря 2015 г. "О формировании фонда оценочных средств для проведения текущей, промежуточной и итоговой аттестации обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Положение N 0.1.1.56-06/54/11 от 26 октября 2011 г. "Об электронных образовательных ресурсах федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Регламент N 0.1.1.67-06/66/16 от 30 марта 2016 г. "Разработки, регистрации, подготовки к использованию в учебном процессе и удаления электронных образовательных ресурсов в системе электронного обучения федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Регламент N 0.1.1.67-06/11/16 от 25 января 2016 г. "О балльно-рейтинговой системе оценки знаний обучающихся в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Регламент N 0.1.1.67-06/91/13 от 21 июня 2013 г. "О порядке разработки и выпуска учебных изданий в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)

6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и форм контроля их освоения

Этап	Форма контроля	Оцениваемые компетенции	Темы (разделы) дисциплины
Семестр 1			
	Текущий контроль		

Этап	Форма контроля	Оцениваемые компетенции	Темы (разделы) дисциплины
1	устный опрос	ПК-2 , ПК-1	1. Введение в медицинскую генетику. История предмета. Наследственность и патология 2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней.
2	устный опрос	ПК-1 , ПК-2	3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания 5. Хромосомные болезни
3	реферат	ОПК-3 , ПК-2	2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней. 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания 5. Хромосомные болезни 6. Болезни с наследственным предрасположением. 7. Профилактика наследственной патологии.
4	тестирование	ПК-2 , ОПК-3 , ПК-1	2. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней. 3. Моногенные болезни. Наследственные заболевания с поражением экстрапирамидной системы 4. Моногенные болезни. Наследственные нервно-мышечные заболевания 5. Хромосомные болезни 6. Болезни с наследственным предрасположением. 7. Профилактика наследственной патологии.
Экзамен		ПК-1, ОПК-3, ПК-2	

6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
Семестр 1					
<i>Текущий контроль</i>					

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
1	устный опрос	В ответе качественно раскрыто содержание темы. Ответ хорошо структурирован. Прекрасно освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован высокий уровень понимания материала. Превосходное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Основные вопросы темы раскрыты. Структура ответа в целом адекватна теме. Хорошо освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован хороший уровень понимания материала. Хорошее умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема частично раскрыта. Ответ слабо структурирован. Понятийный аппарат освоен частично. Понимание отдельных положений из материала по теме. Удовлетворительное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема не раскрыта. Понятийный аппарат освоен неудовлетворительно. Понимание материала фрагментарное или отсутствует. Неумение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.
2	устный опрос	В ответе качественно раскрыто содержание темы. Ответ хорошо структурирован. Прекрасно освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован высокий уровень понимания материала. Превосходное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Основные вопросы темы раскрыты. Структура ответа в целом адекватна теме. Хорошо освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован хороший уровень понимания материала. Хорошее умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема частично раскрыта. Ответ слабо структурирован. Понятийный аппарат освоен частично. Понимание отдельных положений из материала по теме. Удовлетворительное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема не раскрыта. Понятийный аппарат освоен неудовлетворительно. Понимание материала фрагментарное или отсутствует. Неумение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
3	реферат	Тема раскрыта полностью. Продемонстрировано превосходное владение материалом. Используются надлежащие источники в нужном количестве. Структура работы соответствует поставленным задачам. Степень самостоятельности работы высокая.	Тема в основном раскрыта. Продемонстрировано хорошее владение материалом. Используются надлежащие источники. Структура работы в основном соответствует поставленным задачам. Степень самостоятельности работы средняя.	Тема раскрыта слабо. Продемонстрировано удовлетворительное владение материалом. Используются источники и структура работы частично соответствуют поставленным задачам. Степень самостоятельности работы низкая.	Тема не раскрыта. Продемонстрировано неудовлетворительное владение материалом. Используются источники недостаточны. Структура работы не соответствует поставленным задачам. Работа несамостоятельна.
4	тестирование	86% правильных ответов и более.	От 71% до 85 % правильных ответов.	От 56% до 70% правильных ответов.	55% правильных ответов и менее.

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
	Экзамен	Обучающийся обнаружил всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, усвоил основную литературу и знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой дисциплины, усвоил взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявил творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.	Обучающийся обнаружил полное знание учебно-программного материала, успешно выполнил предусмотренные программой задания, усвоил основную литературу, рекомендованную программой дисциплины, показал систематический характер знаний по дисциплине и способен к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.	Обучающийся обнаружил знание основного учебного-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по профессии, справился с выполнением заданий, предусмотренных программой, знаком с основной литературой, рекомендованной программой дисциплины, допустил погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обладает необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.	Обучающийся обнаружил значительные пробелы в знаниях основного учебного-программного материала, допустил принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий и не способен продолжить обучение или приступить по окончании университета к профессиональной деятельности без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Семестр 1

Текущий контроль

1. Устный опрос

Тема 1, 2

Назовите основные задачи медицинской генетики.

Назовите основные методы диагностики наследственных заболеваний.

Охарактеризуйте клинико-генеалогический метод.

Дайте определение клинического полиморфизма.

Каков риск наследственной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования?

2. Устный опрос

Тема 3, 4, 5

Назовите классификацию генных болезней.

Перечислите методы пренатальной диагностики.

Охарактеризуйте особенности прогрессирующих мышечных дистрофий.

Охарактеризуйте особенности синдрома Штурге-Вебера.

3. Реферат

Тема 2 , 3 , 4 , 5 , 6 , 7

Синдром Дауна

Синдром Патау

Синдром Эдвардса

Синдром Вильямса-Бойрена

Синдром ?кошачьего крика?

Анемия Фанкони

Синдром Блума, Вернера и Ротмунда-Томсона

Синдром Корнеллии де Ланге

Синдром Робертса

Синдром Барде-Бидля

Болезнь Гиршпрунга

Алкаптонурия

Фенилкетонурия

Муковисцидоз

Синдром Марфана

Болезнь Ниманна-Пика

Галактоземия

Болезнь Гоше

Синдром Леши-Наихана

Мукополисахаридозы

Фибродисплазии

Болезнь Коновалова-Вильсона

Болезнь Шарко-Мари-Тус

Синдромы Пфайфера, Крузона и Джексона-Вайса

Синдром Клайнфельтера

Синдром Шерешевского-Тернера

Гемофилия А и В

Миодистрофия Дюшенна/Беккера

Хорея Гентингтона

Синдром Мартина-Белл

Синдром Прадера-Вилли

Синдром Ангельмана

Зрительная атрофия Лебера.

Синдром митохондриальной энцефаломиопатии и инсультоподобных эпизодов

Синдром Кернса-Сэйра

4. Тестирование

Тема 2 , 3 , 4 , 5 , 6 , 7

Вопрос ♦1

Наследственные заболевания ?

1. Контагиозные передаваемые половым путем заболевания
2. Передаваемые по наследству заболевания, связанные с нарушением процессов хранения, передачи и реализации генетической информации
3. Заболевания, связанные с нарушением гаметогенеза
4. Заболевания, проявляющиеся при рождении
5. Заболевания, связанные с изменениями количества и/или структуры хромосом или генов
6. Заболевания, связанные с изменениями первичной структуры ДНК
7. Пороки развития, проявляющиеся в неонатальный период
8. Передаваемые по наследству контагиозные заболевания, проявляющиеся в пре- нео- или постнатальный период

Вопрос ♦2

?Хромосомные болезни? ? заболевания, связанные с

1. Изменением количества хромосом
2. Изменением структуры хромосом
3. Полиплоидией
4. Полисомией
5. Моносомией
6. Реципрокной транслокацией
7. Робертсоновской транслокацией
8. Лайонизацией X-хромосомы
9. Множественными SNP
10. Фрагильностью аутосом и/ или половых хромосом

Вопрос ♦3

?Генные болезни? ?

1. Заболевания, связанные с точечными мутациями в генах
2. Заболевания, которые наследуются в соответствии с законами Менделя
3. Миссенс- и нонсенс-мутации в генах, кодирующих белки
4. Заболевания, связанные с нарушениями структуры и работы генов, проявляющиеся при действии определенных факторов среды
5. Передаваемые по наследству заболевания, связанные с нарушениями структуры и работы генов ядерной и митохондриальной ДНК
6. Передаваемые по наследству ферментопатии
7. Передаваемые по наследству коллагенопатии
8. Передаваемые по наследству нейропатии

Вопрос ♦4

Основные методы анализа в медицинской генетике сегодня

1. Генеалогический
2. Близнецовый
3. Цитогенетический
4. Биохимический
5. Молекулярно-биологические
 - 5.1. Варианты направленной амплификации
 - 5.2. Полногеномное профилирование
 - 5.3. Полноэкзомное профилирование
 - 5.4. Сиквенс фрагментов ДНК
 - 5.5. Эпигеномный анализ
 - 5.6. Метаболомное профилирование
 - 5.7. Транскриптомный анализ
 - 5.8. Протеомное профилирование
 - 5.9. Липидомное профилирование
 - 5.10. Микробиомное профилирование

Вопрос ♦5

Регуляция компенсации дозы генов в отношении X-хромосомы связана с

1. Ремоделированием хроматина
2. Гетерохроматинизацией
3. Образованием тельца Барра
4. Сайленсингом Xist
5. Сайленсингом Tsix
6. Сайленсингом генов XIC
7. Экспрессией Xist
8. Экспрессией Tsix
9. Экспрессией генов XIC
10. Переносом Xist на аутосомы

11. Переносом Tsix на аусосомы
12. Переносом генов XIC на аусосомы
13. Модификацией ДНК (метилирование)
14. Модификацией гистонов

Вопрос ♦6

HGP, Human Genome Project -

1. Основа

- 1.1 HMP, Human Microbiome Project
- 1.2 HEP, Human Epigenome Project,
- 1.3 ENCODE Project
- 1.4 modENCODE Project
- 1.5 International HapMap Project
- 1.6 HVP, Human Variome Project
- 1.7 HGDP, Human Genome Diversity Project
- 1.8 HCP, Human Cytome Project

2. Предтеча

- 2.1 HMP, Human Microbiome Project
- 2.2 HEP, Human Epigenome Project,
- 2.3 ENCODE Project
- 2.4 modENCODE Project
- 2.5 International HapMap Project
- 2.6 HVP, Human Variome Project
- 2.7 HGDP, Human Genome Diversity Project
- 2.8 HCP, Human Cytome Project

3. Часть

- 3.1 HMP, Human Microbiome Project
- 3.2 HEP, Human Epigenome Project,
- 3.3 ENCODE Project
- 3.4 modENCODE Project
- 3.5 International HapMap Project
- 3.6 HVP, Human Variome Project
- 3.7 HGDP, Human Genome Diversity Project
- 3.8 HCP, Human Cytome Project

4. Следствие

- 4.1 HMP, Human Microbiome Project
- 4.2 HEP, Human Epigenome Project,
- 4.3 ENCODE Project
- 4.4 modENCODE Project
- 4.5 International HapMap Project
- 4.6 HVP, Human Variome Project
- 4.7 HGDP, Human Genome Diversity Project
- 4.8 HCP, Human Cytome Project

Вопрос ♦7

Основные свободно доступные в сети Интернет базы данных, используемые в медицинской генетике для диагностики и консультирования, а также для каталогизации генов, мутаций, аллельных вариантов, хромосомных дисбалансов, отношений генотипов и фенотипов ?

1. ?GeneTests?
2. ?OMIM?
3. ?LSDB?
4. ?HGVS?
5. ?DECIPHER?
6. ?ENSEMBL?

7. ?Entrez Gene?

8. ?dbGaP?

9. ?HGMD?

Экзамен

Вопросы к экзамену

Назовите основные задачи медицинской генетики.

Назовите основные методы диагностики наследственных заболеваний.

Охарактеризуйте клинико-генеалогический метод.

Дайте определение клинического полиморфизма.

Каков риск наследственной патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования?

Что изучает популяционная генетика?

Какова причина врожденных пороков развития?

Перечислите малые аномалии развития.

Назовите методы профилактики наследственных заболеваний.

В чем суть медико-генетического консультирования?

Назовите основные методы лечения наследственных болезней.

Назовите классификацию генных болезней.

Перечислите методы пренатальной диагностики.

Охарактеризуйте особенности прогрессирующих мышечных дистрофий.

Охарактеризуйте особенности синдрома Штурге-Вебера.

Назовите показания для проведения медико-генетического консультирования.

Назовите инвазивные методы пренатальной диагностики и для чего они используются?

Назовите особенности осмотра и физикального обследования пациентов при подозрении на наследственную патологию.

Перечислите особенности клинических проявлений наследственной патологии.

Какова роль наследственности и среды в развитии наследственных заболеваний?

6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

В КФУ действует балльно-рейтинговая система оценки знаний обучающихся. Суммарно по дисциплине (модулю) можно получить максимум 100 баллов, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов.

Для зачёта:

56 баллов и более - "зачтено".

55 баллов и менее - "не зачтено".

Для экзамена:

86 баллов и более - "отлично".

71-85 баллов - "хорошо".

56-70 баллов - "удовлетворительно".

55 баллов и менее - "неудовлетворительно".

Этап	Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Количество баллов
Семестр 1			
Текущий контроль			
1	устный опрос	Устный опрос проводится на практических занятиях. Обучающиеся выступают с докладами, сообщениями, дополнениями, участвуют в дискуссии, отвечают на вопросы преподавателя. Оценивается уровень домашней подготовки по теме, способность системно и логично излагать материал, анализировать, формулировать собственную позицию, отвечать на дополнительные вопросы.	10

Этап	Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Количество баллов
2	устный опрос	Устный опрос проводится на практических занятиях. Обучающиеся выступают с докладами, сообщениями, дополнениями, участвуют в дискуссии, отвечают на вопросы преподавателя. Оценивается уровень домашней подготовки по теме, способность системно и логично излагать материал, анализировать, формулировать собственную позицию, отвечать на дополнительные вопросы.	10
3	реферат	Обучающиеся самостоятельно пишут работу на заданную тему и сдают преподавателю в письменном виде. В работе производится обзор материала в определённой тематической области либо предлагается собственное решение определённой теоретической или практической проблемы. Оцениваются проработка источников, изложение материала, формулировка выводов, соблюдение требований к структуре и оформлению работы, своевременность выполнения. В случае публичной защиты реферата оцениваются также ораторские способности.	15
4	тестирование	Тестирование проходит в письменной форме или с использованием компьютерных средств. Обучающийся получает определённое количество тестовых заданий. На выполнение выделяется фиксированное время в зависимости от количества заданий. Оценка выставляется в зависимости от процента правильно выполненных заданий.	15
			Всего 50
	Экзамен	Экзамен нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Экзамен проводится в устной или письменной форме по билетам, в которых содержатся вопросы (задания) по всем темам курса. Обучающемуся даётся время на подготовку. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических заданий.	50

7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

7.1 Основная литература:

Эпигенетика, Кэри, Несса, 2012г.

Генетика, Граник, Владимир Григорьевич, 2011г.

7.2. Дополнительная литература:

Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. ? 4-е изд., доп. и перераб. ? М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. ? 592 с.

8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)

Bio Med Central - <http://www.biomedcentral.com/>

База данных HuGE Navigator - <https://phgkb.cdc.gov/GAPPKB/phgHome.do?action=home>

База знаний по биологии человека - <http://humbio.ru>

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Изучение дисциплины 'Медицинская генетика' призвано не только углубить и закрепить знания, полученные на аудиторных занятиях, но и способствовать развитию у студентов творческих навыков, инициативы и организовать свое время.

Изучение дисциплины 'Медицинская генетика' включает:

- чтение студентами рекомендованной литературы и усвоение теоретического материала дисциплины;
- знакомство с Интернет-источниками;
- подготовку к различным формам контроля;
- подготовку и написание рефератов;
- выполнение контрольных работ;
- ответы на вопросы по различным темам дисциплины в той последовательности, в какой они представлены.

Планирование времени, необходимого на изучение дисциплины, студентам лучше всего осуществлять весь семестр, предусматривая при этом регулярное повторение материала.

Материал, законспектированный на лекциях, необходимо регулярно прорабатывать и дополнять сведениями из других источников литературы, представленных не только в программе дисциплины, но и в периодических изданиях.

При изучении дисциплины сначала необходимо по каждой теме прочитать рекомендованную литературу и составить краткий конспект основных положений, терминов, сведений, требующих запоминания и являющихся основополагающими в этой теме для освоения последующих тем курса. Для расширения знания по дисциплине рекомендуется использовать Интернет-ресурсы; проводить поиски в различных системах и использовать материалы сайтов, рекомендованных преподавателем.

При подготовке к контрольной работе необходимо прочитать соответствующие страницы основного учебника. Желательно также чтение дополнительной литературы. При написании контрольной работы ответ следует иллюстрировать схемами.

При выполнении самостоятельной работы по написанию реферата студенту необходимо: прочитать теоретический материал в рекомендованной литературе, периодических изданиях, на Интернет-сайтах; творчески переработать изученный материал и представить его для отчета в форме реферата, проиллюстрировав схемами, диаграммами, фотографиями и рисунками.

Тексты контрольных работ и рефератов должны быть изложены внятно, простым и ясным языком.

При ответе на экзамене необходимо: продумать и четко изложить материал; дать определение основных понятий; дать краткое описание явлений; привести примеры. Ответ следует иллюстрировать схемами, рисунками и графиками.

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

Освоение дисциплины "Медицинская генетика" предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows Professional 7 Russian

Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 2010 Professional Plus Russian

Браузер Mozilla Firefox

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "БиблиоРоссика", доступ к которой предоставлен студентам. В ЭБС "БиблиоРоссика" представлены коллекции актуальной научной и учебной литературы по гуманитарным наукам, включающие в себя публикации ведущих российских издательств гуманитарной литературы, издания на английском языке ведущих американских и европейских издательств, а также редкие и малотиражные издания российских региональных вузов. ЭБС "БиблиоРоссика" обеспечивает широкий законный доступ к необходимым для образовательного процесса изданиям с использованием инновационных технологий и соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен студентам. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, учебно-методические комплексы, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань", доступ к которой предоставлен студентам. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента", доступ к которой предоставлен студентам. Электронная библиотечная система "Консультант студента" предоставляет полнотекстовый доступ к современной учебной литературе по основным дисциплинам, изучаемым в медицинских вузах (представлены издания как чисто медицинского профиля, так и по естественным, точным и общественным наукам). ЭБС предоставляет вузу наиболее полные комплекты необходимой литературы в соответствии с требованиями государственных образовательных стандартов с соблюдением авторских и смежных прав.

11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

Освоение дисциплины "Медицинская генетика" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

При необходимости в образовательном процессе применяются следующие методы и технологии, облегчающие восприятие информации обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья:

- создание текстовой версии любого нетекстового контента для его возможного преобразования в альтернативные формы, удобные для различных пользователей;
- создание контента, который можно представить в различных видах без потери данных или структуры, предусмотреть возможность масштабирования текста и изображений без потери качества, предусмотреть доступность управления контентом с клавиатуры;
- создание возможностей для обучающихся воспринимать одну и ту же информацию из разных источников - например, так, чтобы лица с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения - аудиально;
- применение программных средств, обеспечивающих возможность освоения навыков и умений, формируемых дисциплиной, за счёт альтернативных способов, в том числе виртуальных лабораторий и симуляционных технологий;
- применение дистанционных образовательных технологий для передачи информации, организации различных форм интерактивной контактной работы обучающегося с преподавателем, в том числе вебинаров, которые могут быть использованы для проведения виртуальных лекций с возможностью взаимодействия всех участников дистанционного обучения, проведения семинаров, выступления с докладами и защиты выполненных работ, проведения тренингов, организации коллективной работы;
- применение дистанционных образовательных технологий для организации форм текущего и промежуточного контроля;
- увеличение продолжительности сдачи обучающимся инвалидом или лицом с ограниченными возможностями здоровья форм промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности их сдачи:
- продолжительности сдачи зачёта или экзамена, проводимого в письменной форме, - не более чем на 90 минут;
- продолжительности подготовки обучающегося к ответу на зачёте или экзамене, проводимом в устной форме, - не более чем на 20 минут;
- продолжительности выступления обучающегося при защите курсовой работы - не более чем на 15 минут.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО и учебным планом по направлению 06.04.01 "Биология" и магистерской программе Генетика .