

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное 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

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Генетика

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2017

Автор(ы): Тазетдинова Л.Г. , Чернова О.А.

Рецензент(ы): Чернов В.М.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Чернов В. М.

Протокол заседания кафедры No ____ от " ____ " _____ 20__ г.

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No ____ от " ____ " _____ 20__ г.

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) младший научный сотрудник, б/с Тазетдинова Л.Г. (НИЛ OpenLab Генные и клеточные технологии, Научно-клинический центр прецизионной и регенеративной медицины), safinaleys@gmail.com ; профессор, д.н. (профессор) Чернова О.А. (кафедра генетики, Центр биологии и педагогического образования), Olga.Chernova@kpfu.ru

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
ОПК-3	готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач
ПК-1	способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры
ПК-2	способностью планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)

Выпускник, освоивший дисциплину:

Должен демонстрировать способность и готовность:

использовать в познавательной и профессиональной деятельности базовые знания в области естественных наук, применять методы анализа биологических систем, 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) на 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	Разделы дисциплины / модуля	Семестр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)			Самостоятельная работа
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
N	Разделы дисциплины / модуля	Семестр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)			Самостоятельная работа
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Введение. История предмета.	1	1	2	0	4
2.	Тема 2. Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.	1	1	6	0	6
3.	Тема 3. Хромосомные болезни.	1	2	8	0	8
4.	Тема 4. Генные болезни.	1	2	8	0	8
5.	Тема 5. Болезни с наследственной предрасположенностью. Многофакторные заболевания.	1	2	8	0	12
4.2	Тема 6. Профилактика наследственной патологии. Введение. История предмета. Подходы к лечению наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Роль наследственных и средовых факторов в формировании патологических процессов. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней. Клиническая и генетическая классификации наследственных болезней. Значение генетики для медицины.	1	2	4	0	6

Тема 2. Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.

Характеристика методов медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, популяционно-статистический метод, цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы). Генетические механизмы эмбрионального развития. Классификация и этиология врожденных пороков. Признаки дисморфогенеза в диагностике наследственной и врожденной патологии. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней. Генеалогический анализ различных типов наследования. Параклинические исследования в клинической генетике.

Тема 3. Хромосомные болезни.

Этиология и патогенез хромосомных болезней. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе. Врожденные пороки развития. Классификация и характеристика геномных и хромосомных мутаций. Общая характеристика хромосомных болезней. Клинико-цитогенетические характеристики наиболее распространенных хромосомных болезней (Синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, Синдром дисомии по Y-хромосоме, полисомии по половым хромосомам).

Тема 4. Генные болезни.

Этиология генных болезней. Патогенез генных болезней на молекулярном, клеточном, органном и организменном уровнях. Разновидности генных мутаций и их фенотипические проявления. Классификации генных болезней. Общая характеристика генных болезней. Понятие о генетической гетерогенности и клиническом полиморфизме генных болезней. Клиника и генетика некоторых генных болезней (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, синдром Марфана, гомоцистинурия, синдром Элерса-Данлоса, нейрофиброматоз). Методы клинической и лабораторной диагностики генных болезней.

Тема 5. Болезни с наследственной предрасположенностью. Многофакторные заболевания.

Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением (мультифакториальных болезней). Подходы к изучению наследственной предрасположенности к болезням человека. Доказательства роли наследственных факторов в развитии мультифакториальных болезней. Генетическая гетерогенность генных болезней. Моногенные и полигенные формы наследственной предрасположенности. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов. Экогенетическая генетика и фармакогенетика - основные понятия и значение для медицины.

Тема 6. Профилактика наследственной патологии, подходы к лечению наследственных заболеваний.

Принципы лечения наследственных болезней. Этиотропное лечение: клеточная и генная терапия. Генетические основы профилактики наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Характеристика методов пренатальной диагностики. Методы массовой просеивающей диагностики (скрининги) наследственных болезней. Этические вопросы медицинской генетики.

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

Самостоятельная работа обучающихся выполняется по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа подразделяется на самостоятельную работу на аудиторных занятиях и на внеаудиторную самостоятельную работу. Самостоятельная работа обучающихся включает как полностью самостоятельное освоение отдельных тем (разделов) дисциплины, так и проработку тем (разделов), осваиваемых во время аудиторной работы. Во время самостоятельной работы обучающиеся читают и конспектируют учебную, научную и справочную литературу, выполняют задания, направленные на закрепление знаний и отработку умений и навыков, готовятся к текущему и промежуточному контролю по дисциплине.

Организация самостоятельной работы обучающихся регламентируется нормативными документами, учебно-методической литературой и электронными образовательными ресурсами, включая:

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 5 апреля 2017 года №301).

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-996ин/15 от 27 ноября 2002 г. "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений".

Положение от 29 декабря 2018 г. № 0.1.1.67-08/328 "О порядке проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет".

Положение № 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 № 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 № 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 № 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 № 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			
	<i>Текущий контроль</i>		
1	Контрольная работа	ОПК-3, ПК-1	3. Хромосомные болезни. 4. Генные болезни. 5. Болезни с наследственной предрасположенностью. Многофакторные заболевания.
2	Реферат	ПК-2, ПК-1	1. Введение. История предмета. 2. Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология. 3. Хромосомные болезни. 4. Генные болезни. 5. Болезни с наследственной предрасположенностью. Многофакторные заболевания. 6. Профилактика наследственной патологии, подходы к лечению наследственных заболеваний.
3	Устный опрос	ПК-1	3. Хромосомные болезни. 4. Генные болезни. 5. Болезни с наследственной предрасположенностью. Многофакторные заболевания.
	Экзамен	ОПК-3, ПК-1, ПК-2	

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

Форма контроля	Критерии оценивания				Этап
	Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.	
Семестр 1					
Текущий контроль					
Контрольная работа	Правильно выполнены все задания. Продемонстрирован высокий уровень владения материалом. Проявлены превосходные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Правильно выполнена большая часть заданий. Присутствуют незначительные ошибки. Продемонстрирован хороший уровень владения материалом. Проявлены средние способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены более чем наполовину. Присутствуют серьезные ошибки. Продемонстрирован удовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены низкие способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены менее чем наполовину. Продемонстрирован неудовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены недостаточные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	1
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.	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.	3

Форма контроля	Критерии оценивания				Этап
	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 учебно-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 учебно-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. Контрольная работа

Темы 3, 4, 5

Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний.

Близнецы у человека. Механизм возникновения. Факторы, влияющие на рождение близнецов.

Определение наследственных болезней человека и их классификация.

Хромосомные болезни, признаки. Классификация хромосомных болезней.

Фенотипические признаки моногенных болезней.

Пренатальная диагностика. Основные принципы применения.

Генетика пола человека.

Синдром Прадера-Вилли.

Синдром Ангельмана.

Зрительная атрофия Лебера.

Синдром митохондриальной энцефаломиопатии и инсультоподобных эпизодов.

Синдром Кернса-Сэйра.

2. Реферат

Темы 1, 2, 3, 4, 5, 6

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 Леша-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.

3. Устный опрос

Темы 3, 4, 5

Картирование генов ?методы, значение.

Хромосомная теория наследственности, основные положения.

Генотип, фенотип: определение, взаимоотношение.

Кариотип человека, медицинское значение. Рекомбинативная изменчивость.

Экзамен

Вопросы к экзамену:

Генетика иммунитета, строение и генетический контроль структуры молекулы иммуноглобулинов.

Наследственные заболевания ?

Контагиозные передаваемые половым путем заболевания

Передаваемые по наследству заболевания, связанные с нарушением процессов хранения, передачи и реализации генетической информации

Заболевания, связанные с нарушением гаметогенеза

Заболевания, проявляющиеся при рождении

Заболевания, связанные с изменениями количества и/или структуры хромосом или генов

Заболевания, связанные с изменениями первичной структуры ДНК

Пороки развития, проявляющиеся в неонатальный период

Передаваемые по наследству контагиозные заболевания, проявляющиеся в пре- нео- или постнатальный период

Реорганизация генома как способ регуляции действия гена: амплификация генов, транспозиция генов иммуноглобулинов.

Хромосомные болезни: заболевания, связанные с изменением количества хромосом

изменением структуры хромосом

полиплоидией

полисомией

моносомией

реципрокной транслокацией

робертсоновской транслокацией

лайонизацией X-хромосомы

множественными SNP

фрагильностью аутосом и/ или половых хромосом

Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний.

Генетическая опасность радиации и химического заражения окружающей среды.

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

Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные заболевания, их распространение в человеческих популяциях.

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

Молекулярные методы медицинской диагностики: идентификация генетического родства, обнаружение маркеров инфекционных и раковых заболеваний.

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 аутосомы
12. Переносом генов XIC на аутосомы
13. Модификацией ДНК (метилирование)
14. Модификацией гистонов

Близнецы у человека. Механизм возникновения. Факторы, влияющие на рождение близнецов. Значение близнецового метода для изучения генетики человека.

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

Синдром митохондриальной энцефалопатии и инсультоподобных эпизодов.

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

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 за семестр, 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".

Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Этап	Количество баллов
Семестр 1			
Текущий контроль			
Контрольная работа	Контрольная работа проводится в часы аудиторной работы. Обучающиеся получают задания для проверки усвоения пройденного материала. Работа выполняется в письменном виде и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки, необходимые для выполнения заданий.	1	20

Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Этап	Количество баллов
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.	2	20
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.	3	10
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:

Введение в генетику: Учебное пособие/Пухальский В. А. - М.: НИЦ ИНФРА-М, 2015. - 224 с.: 60x90 1/16. - (Высшее образование: Бакалавриат) (Переплёт) ISBN 978-5-16-009026-9

<http://znanium.com/catalog/product/510420>

Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений / В. И. Нахаева. - 2-е изд., стереотип. - М. : ФЛИНТА, 2011. - 210 с. : ил. - ISBN 978-5-9765-1204-7.

<http://znanium.com/catalog/product/406327>

Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие/Нефедова Л. Н. - М.: НИЦ ИНФРА-М, 2016. - 104 с.: 60x90 1/16. - (Высшее образование: Бакалавриат) (Обложка) ISBN 978-5-16-009872-2

<http://znanium.com/catalog/product/460545>

Основы генетики : учебник / В.В. Иванищев. ? М. : РИОР : ИНФРА-М, 2017. ? 207 с. ? (Высшее образование: Бакалавриат). ? <https://doi.org/10.12737/17443>.

<http://znanium.com/catalog/product/557529>

7.2. Дополнительная литература:

Тихонов, Г. П. Основы биохимии [Электронный ресурс] : Учебное пособие / Г. П. Тихонов, Т. А. Юдина. - М.: МГАВТ-Альтаир, 2014. - 184 с.

<http://znanium.com/catalog/product/503169>

Основы биохимии: Учебное пособие / Т.Л. Ауэрман, Т.Г. Генералова, Г.М. Сусянок. - М.: НИЦ ИНФРА-М, 2014. - 400 с.: 60x90 1/16. - (Высшее образование: Бакалавриат). (переплет) ISBN 978-5-16-005295-3.

<http://znanium.com/catalog/product/460475>

Плакунов, В. К. Основы энзимологии [Электронный ресурс] / В. К. Плакунов. - М.: Логос, 2002. - 128 с.: ил. - ISBN 5-94010-027-9.

<http://znanium.com/catalog/product/469372>

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

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

Биология и медицина - <http://medbiol.ru>

ПостНаука - <http://postnauka.ru>

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

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Студенту рекомендуется вести конспект лекции. В конспекте дословно записываются определения основных биоинформатических понятий, категорий и биологических законов. Остальное должно быть записано своими словами. С целью улучшения усвоения материала требуется просмотреть конспект сразу после занятий, отметить материал конспекта лекций, который вызывает затруднения для понимания, попытаться найти ответы на затруднительные вопросы, используя рекомендуемую литературу. При подготовке к лекции студенту рекомендуется по конспекту заблаговременно изучить материал, предложенный на предыдущих лекциях, повторить основные термины.
практические занятия	При подготовке к практическим занятиям студенту рекомендуется: - самостоятельно заблаговременно повторить учебный материал, предлагаемый на лекционных и практических занятиях; - заранее убедиться в наличии и работоспособности на персональном компьютере необходимого для выполнения работы программного обеспечения;
самостоятельная работа	Приступая к самостоятельному изучению дисциплины, студенту необходимо внимательно ознакомиться с тематическим планом занятий, списком рекомендованной литературы. Следует уяснить последовательность выполнения индивидуальных учебных заданий. При возникновении сложностей студент вправе обратиться за консультацией к преподавателю.
реферат	При подготовки рефератов студент должен использовать научные статьи, опубликованные не ранее 2014 года. Критически проанализировать используемые в реферате данные. Реферат должен быть представлен в напечатанном виде. К его защите на практических занятиях должна быть подготовлена презентация. Оценивается качество доклада (полнота раскрытия темы), иллюстративный материал и умение отвечать на вопросы.
устный опрос	Подготовка к устному опросу включает повторение пройденного материала по собственным конспектам лекций, а также самостоятельное изучение основной и дополнительной литературы. Вопросы составлены таким образом, чтобы проверить текущие знания и оценить способность студента пользоваться полученными знаниями.
контрольная работа	Подготовка к контрольной работе включает повторение пройденного материала по собственным конспектам лекций, а также самостоятельное изучение основной и дополнительной литературы. Вопросы составлены таким образом, чтобы проверить текущие знания и оценить способность студента пользоваться полученными знаниями.
экзамен	Завершающим этапом изучения дисциплины является аттестация в виде экзамена. Для подготовки к экзамену студенту рекомендовано: - самостоятельно повторить учебный материал, предлагаемый на лекционных и практических занятиях в течение всего семестра обучения; - при необходимости воспользоваться дополнительной учебной литературой, согласованной с преподавателем.

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

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань" , доступ к которой предоставлен обучающимся. 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.

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 .