

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. Д.А. Таюрский



» 20__ г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Методы генетических исследований

Специальность: 31.05.03 - Стоматология

Специализация: не предусмотрено

Квалификация выпускника: врач - стоматолог

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2016

Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО
2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО
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 (модуля)
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
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 (модуля) к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
13. Приложение №1. Фонд оценочных средств
14. Приложение №2. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
15. Приложение №3. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Программу дисциплины разработал(а)(и) доцент, к.н. (доцент) Бабынин Э.В. (кафедра генетики, Центр биологии и педагогического образования), Edward.Babynin@kpfu.ru

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

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль), должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1	способностью и готовностью к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения стоматологических заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания;
ПК-15	готовностью к участию в оценке качества оказания стоматологической помощи с использованием основных медико-статистических показателей;
ПК-18	способностью к участию в проведении научных исследований;
ПК-4	способностью и готовностью к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о стоматологической заболеваемости;

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

1. Особенности человека как объекта генетических исследований;
2. Генеалогический, цитогенетический и близнецовый и молекулярно-генетический методы и возможности их использования в медицине;
3. Принципы составления и анализа родословных;
4. массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.

Должен уметь:

1. пользоваться атласом по цитогенетике;
2. делать раскладку хромосом по фотографиям и составлять кариотип человека;
3. анализировать родословные схемы, прогнозировать вероятность наследования неблагоприятных признаков;
4. проводить статистическое изучение изменчивости количественных признаков;
5. Расценивать результаты молекулярно-генетического исследования.
6. Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование.

Должен владеть:

1. навыками распознавания общих проявлений наследственной патологии.
2. навыками чтения заключения молекулярно-генетического исследования.
3. системными представлениями о связи методов молекулярно-генетических исследований с методами биоинформатики и молекулярно-биологическими базами данных;

Должен демонстрировать способность и готовность:

1. Способность интерпретировать результаты дополнительных методов исследования;
2. Способность оказания врачебной медицинской помощи наследственным заболеваниям.
3. Способность выявить симптомы наследственного заболевания и направить больного к врачу-генетику.

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.2 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 31.05.03 "Стоматология (не предусмотрено)" и относится к дисциплинам по выбору.

Осваивается на 4 курсе в 7 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 2 зачетных(ые) единиц(ы) на 72 часа(ов).

Контактная работа - 44 часа(ов), в том числе лекции - 14 часа(ов), практические занятия - 0 часа(ов), лабораторные работы - 30 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 28 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 0 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет в 7 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	
1.	Тема 1. Клинико-генеалогический метод	7	2	0	6	6
2.	Тема 2. Близнецовый метод	7	2	0	4	2
3.	Тема 3. Цитогенетический метод	7	2	0	4	4
4.	Тема 4. Популяционно-генетический метод	7	2	0	6	6
5.	Тема 5. Молекулярно-генетические методы	7	6	0	10	10
	Итого		14	0	30	28

4.2 Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Клинико-генеалогический метод

Методика составления и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод sibсов, метод пробандов. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и сцепленного с полом наследования. Критерии полигенного наследования. Клинико-генеалогический метод. Задачи метода. Два этапа метода: графическое изображение родословных и генеалогический анализ.

Тема 2. Близнецовый метод

История метода. Основные схемы метода. Биология близнецовости. Динамика многоплодной беременности. Концепция равенства близнецовых сред в парах обоих типов. Задачи, решаемые этими методами. Пре- и постнатальные влияния на оценку наследуемости. Метод разлученных близнецов. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары. Конкордантность и дисконкордантность. Возможности и ограничения метода. Семейные исследования. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода. Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения. Метод приемных детей. Сопоставление результатов, полученных разными методами.

Тема 3. Цитогенетический метод

Задачи метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Классификация хромосом человека. Приготовление препаратов хромосом. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Разрешающая способность ДНК зондов. Понятие полового хроматина (тельце Барра). Общая характеристика: частота, классификация, причины хромосомных нарушений. Мозаицизм. Микрцитогенетические синдромы.

Тема 4. Популяционно-генетический метод

Методы изучения взаимодействия факторов, влияющих на распределение наследственных признаков в популяции. Динамика генов в популяциях (изоляция, метисация, естественный отбор, дрейф генов и др.). Закон Харди-Вайнберга. Системы браков. Свободное скрещивание, аутбридинг, инбридинг. Понятие генофонда. Свободное скрещивание, аутбридинг, инбридинг. Понятие генофонда. Популяционно-статистические методы. Ассоциации генетических маркеров с болезнями.

Тема 5. Молекулярно-генетические методы

Методики для определения локализации гена, выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровки первичной последовательности оснований. Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек. Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах. Использование помеченных участков однонитевой ДНК - генетических зондов.

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"

Устав федерального государственного автономного образовательного учреждения "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Правила внутреннего распорядка федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Локальные нормативные акты Казанского (Приволжского) федерального университета

6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) включает оценочные материалы, направленные на проверку освоения компетенций, в том числе знаний, умений и навыков. Фонд оценочных средств включает оценочные средства текущего контроля и оценочные средства промежуточной аттестации.

В фонде оценочных средств содержится следующая информация:

- соответствие компетенций планируемым результатам обучения по дисциплине (модулю);
- критерии оценивания сформированности компетенций;
- механизм формирования оценки по дисциплине (модулю);
- описание порядка применения и процедуры оценивания для каждого оценочного средства;
- критерии оценивания для каждого оценочного средства;
- содержание оценочных средств, включая требования, предъявляемые к действиям обучающихся, демонстрируемым результатам, задания различных типов.

Фонд оценочных средств по дисциплине находится в Приложении 1 к программе дисциплины (модулю).

7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Освоение дисциплины (модуля) предполагает изучение основной и дополнительной учебной литературы.

Литература может быть доступна обучающимся в одном из двух вариантов (либо в обоих из них):

- в электронном виде - через электронные библиотечные системы на основании заключенных КФУ договоров с правообладателями;

- в печатном виде - в Научной библиотеке им. Н.И. Лобачевского. Обучающиеся получают учебную литературу на абонементе по читательским билетам в соответствии с правилами пользования Научной библиотекой.

Электронные издания доступны дистанционно из любой точки при введении обучающимся своего логина и пароля от личного кабинета в системе "Электронный университет". При использовании печатных изданий библиотечный фонд должен быть укомплектован ими из расчета не менее 0,5 экземпляра (для обучающихся по ФГОС 3++ - не менее 0,25 экземпляра) каждого из изданий основной литературы и не менее 0,25 экземпляра дополнительной литературы на каждого обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих данную дисциплину.

Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля), находится в Приложении 2 к рабочей программе дисциплины. Он подлежит обновлению при изменении условий договоров КФУ с правообладателями электронных изданий и при изменении комплектования фондов Научной библиотеки КФУ.

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

Исследование нуклеиновых кислот. Методы ДНК-диагностики - <http://studopedia.org/2-137772.html>

Методы изучения генетики человека - <http://renosconnection.com/genetics/1/page13.htm>

Особенности и методы изучения наследственности человека -

http://biomed.szgmu.ru/SZGMU_SITE/M_Genetics/Features_and_methods_of_studying_human_hereditry_Ge.html

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

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Написание конспекта лекций: кратко, схематично, последовательно фиксировать основные положения, выводы, формулировки, обобщения; помечать важные мысли, выделять ключевые слова, термины. Проверка терминов, понятий с помощью энциклопедий, словарей, справочников с выписыванием толкований в тетрадь. Обозначить вопросы, термины, материал, который вызывает трудности, пометить и попытаться найти ответ в рекомендуемой литературе. Если самостоятельно не удастся разобраться в материале, необходимо сформулировать вопрос и задать преподавателю на консультации, на практическом занятии.
лабораторные работы	Знакомство с оборудованием и выработка навыков работы с ним, уяснение хода выполнения лабораторной работы является обязательным условием качественного выполнения работы. Кроме достижения главной цели - подтверждение теоретических положений на лабораторном занятии решаются и другие задачи. При подготовке к лабораторным работам необходимо ознакомиться с методическими указаниями той работы, которая значится в графике учебного процесса и изучить: цель работы; содержание работы; оборудование рабочего места; правила техники безопасности; общие сведения о процессах и режимах установки, стенда, порядок выполнения работы и обработку опытных данных; подготовить отчет о выполненной работе.
самостоятельная работа	Самостоятельная работа студентов, прежде всего, сводится к выполнению домашних заданий перед каждым семинарским занятием. Следует помнить, что студент должен самостоятельно прочитать и проанализировать соответствующие источники. Без них обоснование поставленных в домашнем задании задач невозможно и может привести к неверным выводам (ответам). Особое внимание также должно быть уделено изучению рекомендованной литературы, исследование которой поможет понять сложность и неоднозначность решения многих проблем. Обновление и развитие научной мысли требует постоянного обращения к актуальным публикациям в соответствующих журналах.
зачет	Зачёт нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Обучающийся получает вопрос (вопросы) либо задание (задания) и время на подготовку. Зачёт проводится в устной, письменной или компьютерной форме. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических заданий.

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

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем, представлен в Приложении 3 к рабочей программе дисциплины (модуля).

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

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине (модулю) включает в себя следующие компоненты:

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья) и оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду КФУ.

Учебные аудитории для контактной работы с преподавателем, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья).

Компьютер и принтер для распечатки раздаточных материалов.

Мультимедийная аудитория.

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 специальности: 31.05.03 "Стоматология" и специализации "не предусмотрено".

Приложение 2
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.2 Методы генетических исследований

Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Специальность: 31.05.03 - Стоматология

Специализация: не предусмотрено

Квалификация выпускника: врач - стоматолог

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2016

Основная литература:

1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности 'Стоматология' / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html> (дата обращения: 24.04.2020). - Режим доступа : по подписке.

2. Бочков Н.П., 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, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html> (дата обращения: 24.04.2020). - Режим доступа : по подписке.

3. Мутовин Г.Р., Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 24.04.2020). - Режим доступа : по подписке.

Дополнительная литература:

1. Гигани О.Б., Биология: руководство к лабораторным занятиям : учебное пособие / Под ред. Гигани О.Б. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 272 с. - ISBN 978-5-9704-2138-3 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970421383.html> (дата обращения: 24.04.2020). - Режим доступа : по подписке.

2. Кукес В.Г., Клиническая фармакогенетика / Сычев Д.А., Раменская Г.В., Игнатьев И.В., Кукес В.Г. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 248 с. - ISBN 978-5-9704-0458-4 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970404584.html> (дата обращения: 24.04.2020). - Режим доступа : по подписке.

3. Бочков Н.П., Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2986-0 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html> (дата обращения: 24.04.2020). - Режим доступа : по подписке.

*Приложение 3
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.2 Методы генетических исследований*

Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Специальность: 31.05.03 - Стоматология

Специализация: не предусмотрено

Квалификация выпускника: врач - стоматолог

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2016

Освоение дисциплины (модуля) предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows 7 Профессиональная или Windows XP (Volume License)

Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 365 или Microsoft Office Professional plus 2010

Браузер Mozilla Firefox

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI или Adobe Acrobat Reader DC

Kaspersky Endpoint Security для Windows

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.