

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



подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Генодиагностика Б1.В.ДВ.2

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Микробиология и вирусология

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2019

Автор(ы): Яруллина Д.Р.

Рецензент(ы): Ильинская О.Н.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Ильинская О. Н.

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) доцент, к.н. (доцент) Яруллина Д.Р. (кафедра микробиологии, Центр биологии и педагогического образования), kasfes@gmail.com

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	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)
ПК-3	способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)
ПК-7	готовностью осуществлять проектирование и контроль биотехнологических процессов

Выпускник, освоивший дисциплину:

Должен знать:

о последних достижениях в области применения имеющихся знаний о геноме человека и наследственности в диагностической биомедицине

Должен уметь:

использовать современные молекулярно-генетические методы изучения структуры и функций генома

Должен владеть:

теоретическими знаниями о геноме человека, о диагностическом потенциале этих знаний, а также о методах молекулярной биологии и молекулярной генетики, с помощью которых эти знания могут быть получены

Должен демонстрировать способность и готовность:

применять методы молекулярной биологии и молекулярной генетики в диагностической биомедицине

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

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.В.ДВ.2 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 06.04.01 "Биология (Микробиология и вирусология)" и относится к дисциплинам по выбору.

Осваивается на 1 курсе в 2 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 - 22 часа(ов), в том числе лекции - 10 часа(ов), практические занятия - 12 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 50 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 36 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен во 2 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. Строение генома человека	2	2	0	0	
2.	Тема 2. Генетический полиморфизм	2	2	0	0	
3.	Тема 3. Методы исследования геномов	2	2	0	0	
4.	Тема 4. Генетическое картирование	2	2	0	0	
5.	Тема 5. Мутации	2	2	0	0	
6.	Тема 6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний	2	0	2	0	12
7.	Тема 7. Генетические заболевания	2	0	6	0	20
8.	Тема 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики	2	0	4	0	18
Итого			10	12	0	50

4.2 Содержание дисциплины**Тема 1. Строение генома человека**

Современные представления о строении ДНК, хромосом, геномов. Секвенирование генов и геномов. Современные методы секвенирования: общие принципы, приборы, производительность, масштаб производимых работ. Международный проект "Геном человека". Размер генома человека. Избыточность генома (С-парадокс). Уникальные последовательности и повторы в геноме человека. Сателлитная ДНК. Мини- и микросателлитная ДНК. Метод "ДНК-фингерпринтинг". Обращенные повторы. Умеренные и низкокопийные повторы. Диспергированные повторы. Гены и межгенные последовательности. Мультигенные семейства. Структура эукариотических генов. Псевдогены. Онкогены. Митохондриальный геном.

Тема 2. Генетический полиморфизм

Классификация полиморфизмов: однонуклеотидные полиморфизмы (SNPs, снипы) и полиморфизм длин tandemных повторов. Полиморфизм коротких tandemных повторов; переменные микро- и минисателлитные ДНК. Функциональная значимость разных видов полиморфизмов у человека. Способы детекции: ПДРФ (полиморфизм длины рестрикционных фрагментов)-анализ, ДНК-фингерпринтинг, секвенирование последовательностей ДНК.

Тема 3. Методы исследования геномов

Основные молекулярно-генетические методы. Выделение ДНК из крови. Очистка нуклеиновых кислот и олигонуклеотидов. Базовые методы генетической инженерии. Молекулярное клонирование. Векторы для молекулярного клонирования. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Электрофорез фрагментов ДНК. Секвенирование последовательностей ДНК: пиросеквенирование (секвенирование путем синтеза), Метод Сэнджера, метод Максама-Гильберта (химический метод). Рестрикционное картирование. Анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ-анализ). Блот-гибридизация по Саузерну (Саузерн-блоттинг). Гибридизация in situ, FISH-гибридизация.

Тема 4. Генетическое картирование

Понятие о генетических картах. Виды генетических карт: карты сцепления, генетические карты, цитогенетические карты, физические (молекулярные) карты. Подходы к построению генетических карт. Оценка сцепления. Соматическая гибридизация. Цитогенетический анализ. Использование методов FISH и polymerase reaction in situ (PRINS) для построения цитогенетических карт. Подходы к построению физических карт: контиг-карты хромосом человека на основе перекрывающихся клонов геномной ДНК человека, картирование методом дробовика (ShotGun) и картирование с использованием случайных STS, рестрикционное картирование генома человека с использованием рестриктазы NotI (прыжковые и связующие клонотекы), RH-картирование (Radiation Hybrids mapping). Схема картирования гена. Картирование анонимных последовательностей ДНК. Каталог генов и генных болезней МакКьюсика.

Тема 5. Мутации

Мутантные аллели. Характеристика и типы мутаций. Генетическая гетерогенность наследственных заболеваний человека. Номенклатура мутаций. Идентификация структурных мутаций. Изоляция мутантных ДНК.

Популяционный анализ мутаций. Частоты спонтанного мутагенеза. Эндогенные механизмы возникновения мутаций. Механизмы поддержания и распространения мутаций в популяциях.

Тема 6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний

Пренатальная диагностика наследственных заболеваний молекулярно-генетическими методами. Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики наследственной патологии. ДНК-диагностика при различных типах наследования. Группы риска. Поиск гетерозиготных носителей мутаций. Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД, PGD): область применения, методический инструментарий, возможности и ограничения метода.

Тема 7. Генетические заболевания

7.1 Хромосомные болезни. Типы нарушений структуры хромосом. Болезни, обусловленные нарушением числа половых хромосом. Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом. Болезни, причиной которых является полиплоидия. 7.2 Моногенные наследственные болезни. Муковисцидоз, миодистрофия Дюшенна, гемофилия А и В типа, фенилкетонурия, болезнь Виллебранда и Вильсона-Коновалова, синдром Леш-Нихана, адреногенитальный синдром, спинальная мышечная атрофия, атаксия Фридрейха. Диагностика моногенных болезней молекулярно-генетическими методами. 7.3 Болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов и антиципации. Митохондриальные и пероксисомные болезни.

Тема 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики

8.1 Молекулярно-генетические онкомаркеры и методы их определения. 8.2 Молекулярно-генетическая диагностика инфекционных заболеваний. 8.3 Молекулярная генетика спорта. Генетика физической активности и спортивная психогенетика. 8.4 Молекулярно-генетический идентификационный анализ: возможности метода и перспективы. Молекулярная биология в судебно-медицинской экспертизе. Молекулярная генеалогия. 8.5 Палео ДНК. Применение генодиагностики в археологии и палеонтологии, для изучения вымерших видов.

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 2			
Текущий контроль			
1	Письменная работа	ПК-2 , ПК-3 , ПК-1 , ПК-7	1. Строение генома человека 2. Генетический полиморфизм 3. Методы исследования геномов 4. Генетическое картирование 5. Мутации 6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний 7. Генетические заболевания 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики
2	Контрольная работа	ПК-1 , ПК-3 , ПК-2 , ПК-7	1. Строение генома человека 2. Генетический полиморфизм 3. Методы исследования геномов 4. Генетическое картирование 5. Мутации
3	Презентация	ПК-1 , ПК-2 , ПК-3	6. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний 7. Генетические заболевания 8. Другие возможности современной молекулярно-генетической диагностики
Экзамен		ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-7	

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 2					
Текущий контроль					
Письменная работа	Правильно выполнены все задания. Продemonстрирован высокий уровень владения материалом. Проявлены превосходные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Правильно выполнена большая часть заданий. Присутствуют незначительные ошибки. Продemonстрирован хороший уровень владения материалом. Проявлены средние способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены более чем наполовину. Присутствуют серьезные ошибки. Продemonстрирован удовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены низкие способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены менее чем наполовину. Продemonстрирован неудовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены недостаточные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	1
Контрольная работа	Правильно выполнены все задания. Продemonстрирован высокий уровень владения материалом. Проявлены превосходные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Правильно выполнена большая часть заданий. Присутствуют незначительные ошибки. Продemonстрирован хороший уровень владения материалом. Проявлены средние способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены более чем наполовину. Присутствуют серьезные ошибки. Продemonстрирован удовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены низкие способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены менее чем наполовину. Продemonстрирован неудовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены недостаточные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	2

Форма контроля	Критерии оценивания				Этап
	Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.	
Презентация	Превосходный уровень владения материалом. Высокий уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения полностью соответствуют задачам презентации. Используются надлежащие источники и методы.	Хороший уровень владения материалом. Средний уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения в основном соответствуют задачам презентации. Используемые источники и методы в основном соответствуют поставленным задачам.	Удовлетворительный уровень владения материалом. Низкий уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения слабо соответствуют задачам презентации. Используются источники и методы частично соответствуют поставленным задачам.	Неудовлетворительный уровень владения материалом. Неудовлетворительный уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения не соответствуют задачам презентации. Используемые источники и методы не соответствуют поставленным задачам.	3
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 2

Текущий контроль

1. Письменная работа

Темы 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8

Примерные вопросы письменной работы по дисциплине ?Генодиагностика? 1. Как устроен геном человека? 2. Сколько у человека полиморфных генов? Свой ответ аргументируйте и проиллюстрируйте примерами. 3. Какими методами можно определить последовательность нуклеотидов в ДНК? 4. В чем преимущества и недостатки метода ПЦР? 5. Хромосомные мутации: когда и как они происходят и какие последствия могут иметь для клетки (организма)? 6. Когда, каким образом и зачем проводят пренатальную диагностику наследственных заболеваний? 7. Какое применение онкомаркеры находят в современной диагностике? 8. Когда и каким образом проводят молекулярно-генетическую диагностику инфекционных заболеваний? 9. Что мешает развитию генодиагностики? 10. Как вы оцениваете вклад молекулярной генетики в развитие спорта в настоящее время и в перспективе?

2. Контрольная работа

Темы 1, 2, 3, 4, 5

Контрольная работа проводится в письменной форме, в том числе в виде тестовых заданий, составленных по разделам дисциплины с использованием специального программного обеспечения. Контрольная работа по темам: ?Строение генома человека. Генетический полиморфизм. Методы исследования геномов. Генетическое картирование. Мутации?. Примерные задания: 1. Хромосомный набор человека содержит А. 22 пары хромосом В. 23 пары хромосом С. 24 пары хромосом D. вообще не содержит хромосом 2. Фенилкетонурия - это пример А. генной мутации В. хромосомной мутации С. геномной мутации D. модификационной изменчивости. 3. Какой из методов не применяется в генетике человека: А. генеалогический В. гибридологический С. близнецовый анализ D. популяционно-статистический 4. Метод гибридизации белков с мечеными антителами называется А. FISH-гибридизация В. Блот-гибридизация по Саузерну С. Нозерн-блот D. Вестерн-блот 5. На рисунке изображен тип мутации: А. дупликация В. инверсия С. делеция D. транслокация 6. Синдром "кошачьего крика" - это результат хромосомной мутации - А. инверсии В. транслокации С. дупликации D. дефишенси 7. Не передаются последующим поколениям А. точковые мутации В. спонтанные мутации С. соматические мутации D. генеративные мутации 8. Alu-повтор относится к А. SINE-повторам В. LINE-повторам С. сателлитной ДНК D. мини- и микросателлитной ДНК II). Соотнесите мобильные генетические элементы с особенностями их строения. Сложность задания ? 3 балла. I. Транспозоны II. Ретротранспозоны А. содержат гены обратной транскриптазы В. содержат гены транспозазы; С. ограничены длинными концевыми повторами (LTR); D. фланкированы короткими прямыми повторами; E. фланкированы инвертированными повторами; F. сходны по структуре с ретровирусами. III) Ответьте на вопросы письменно. Сложность заданий ? 2 балла. 1) Каким основным требованиям должна отвечать молекула ДНК, чтобы использоваться в качестве молекулярного вектора? 2) Чем истинные реверсии отличаются от супрессорных мутаций? 3) Объясните механизм появления анеуплоидов. 4) Как экспериментально определить чистоту выделенной ДНК? 5) В чем принцип метода ПЦР и его основное преимущество?

3. Презентация

Темы 6, 7, 8

В презентации по теме 6 должны быть раскрыты следующие вопросы: Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики наследственной патологии. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний молекулярно-генетическими методами. Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики. ДНК-диагностика при различных типах наследования. Группы риска. Поиск гетерозиготных носителей мутаций. Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД, PGD): область применения, методический инструментарий, возможности и ограничения метода.

В презентациях по теме 7 должны быть раскрыты следующие вопросы: Хромосомные болезни. Типы нарушений структуры хромосом. Болезни, обусловленные нарушением числа половых хромосом. Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом. Болезни, причиной которых является полиплоидия. Моногенные наследственные болезни. Муковисцидоз, миодистрофия Дюшенна, гемофилия А и В типа, фенилкетонурия, болезни Виллебранда и Вильсона-Коновалова, синдром Леш-Нихана, адреногенитальный синдром, спинальная мышечная атрофия, атаксия Фридрейха. Диагностика моногенных болезней молекулярно-генетическими методами. Болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов и антиципации. Митохондриальные и пероксисомные болезни.

В презентациях по теме 8 должны быть раскрыты следующие вопросы: Молекулярно-генетические онкомаркеры и методы их определения. Молекулярно-генетическая диагностика инфекционных заболеваний. "Прошлое" лабораторной диагностики инфекционных заболеваний (бактериоскопический, бактериологический, биологический, серологический и аллергологический методы). Значение метода ПЦР. Преимущества ПЦР: высокая чувствительность, высокая специфичность и др. Область применения метода ПЦР в клинической диагностике. Проблема адекватной верификации клинического диагноза, поставленного методом ПЦР (Ограничения метода ПЦР) Молекулярная генетика спорта. Генетика физической активности и спортивная психогенетика. Молекулярно-генетический идентификационный анализ: возможности метода и перспективы. Молекулярная биология в судебно-медицинской экспертизе. Молекулярная генеалогия. Палео ДНК. Применение генодиагностики в археологии и палеонтологии, для изучения вымерших видов.

Экзамен

Вопросы к экзамену:

1. Адреногенитальный синдром: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
2. Атаксия Фридрейха: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.

3. Болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов и антиципации: примеры заболеваний, этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
4. Болезни, причиной которых является полиплоидия: клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
5. Болезнь Виллебранда: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
6. Болезнь Вильсона-Коновалова: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
7. Виды генетических полиморфизмов
8. Возможности метода молекулярной генеалогии
9. Возможности пренатальной диагностики наследственных заболеваний
10. Гемофилия А и В типа: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
11. Диагностика инфекционных заболеваний молекулярно-биологическими методами.
12. Международный проект "Геном человека"
13. Механизмы поддержания и распространения мутаций в популяциях
14. Миодистрофия Дюшенна: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
15. Митохондриальные и пероксисомные болезни: примеры заболеваний, этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
16. Молекулярная биология в судебно-медицинской экспертизе.
17. Молекулярная генеалогия.
18. Молекулярная генетика спорта.
19. Молекулярно-генетические онкомаркеры и методы их определения.
20. Муковисцидоз: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
21. Полисомия по Y-хромосоме: клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
22. Полисомия по X-хромосоме: клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
23. Понятие о генетическом картировании
24. Синдром Дауна: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
25. Синдром Леш-Нихана: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
26. Синдром Патау: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
27. Синдром Шерешевского-Тернера: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
28. Синдром Эдвардса: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
29. Спинальная мышечная атрофия: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
30. Фенилкетонурия: этиология, клиника, современная диагностика и лечение, вклад молекулярной генетики в диагностику и лечение заболевания.
31. Характеристика геномных повторов
32. Характеристика и типы мутаций
33. Характеристика современных методов секвенирования генов и геномов

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 2			
Текущий контроль			
Письменная работа	Обучающиеся получают задание по освещению определённых теоретических вопросов или решению задач. Работа выполняется письменно и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки, необходимые для выполнения заданий.	1	5
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.	2	15
Презентация	Обучающиеся выполняют презентацию с применением необходимых программных средств, решая в презентации поставленные преподавателем задачи. Обучающийся выступает с презентацией на занятии или сдаёт её в электронном виде преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме презентации, логичность, информативность, способы представления информации, решение поставленных задач.	3	30
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 дается 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:

Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015 - - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>

Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Электронный ресурс] / ред. К. Уилсон и Дж. Уолкер. - М.: БИНОМ, 2015. - 855 с. - ЭБС 'Лань'. - Режим доступа: http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1_id=66244

7.2. Дополнительная литература:

Вентер, К. Расшифрованная жизнь. Мой геном, моя жизнь [Электронный ресурс] / К. Вентер ; пер. с англ. Образцовой Л., Образцова П.. ? Электрон. дан. ? Москва : Издательство 'Лаборатория знаний', 2015. ? 467 с. - ЭБС 'Лань'. ? Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/66246>.

Разин, С.В. Хроматин: упакованный геном [Электронный ресурс] / С.В. Разин, А.А. Быстрицкий. ? Электрон. дан. ? Москва : Издательство 'Лаборатория знаний', 2015. ? 191 с. - ЭБС 'Лань'. ? Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/70738>.

Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. - ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970411520.html>

Янушевич О.О., Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. О.О. Янушевича - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html>

Морозова, Т.Б. Взаимодействие наследственности и среды в формировании индивидуальности человека (на близнецовой модели). [Электронный ресурс]. - Бишкек : Издательство 'Прометей', 2012. - 168 с. -- ЭБС 'Консультант студента'. - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785704223443.html>

8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)Human genome resources at NCBI - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/>The National Human Genome Research Institute website - <https://www.genome.gov/>Wellcome Trust Sanger Institute website - <http://www.sanger.ac.uk/>База данных US National Library of Medicine National Institutes of Health - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>БД Sciencedirect, Elsevier TM - <http://www.sciencedirect.com/>Журнал "Медицинская генетика" - <http://www.med-gen.ru/journal/>**9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)**

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	<p>Планирование времени необходимого на изучение дисциплины, студентам лучше всего осуществлять на весь семестр, предусматривая при этом регулярное повторение материала. В рамках лекционных занятий преподавателем осуществляется постановка проблемы и рассмотрение её основных вопросов. Информация, изложенная преподавателем во время лекций, не является всеобъемлющей и требует дополнительного расширения в ходе семинарских и самостоятельных занятий. Во время лекции обучающимся рекомендуется вести конспект, достаточный для дальнейшего воспроизведения и обоснования последующих тем. После каждой лекции обучающемуся следует внимательно прочитать и разобрать конспект, при этом: - Понять и запомнить все новые определения. - Понять все биологические определения и лежащие в их основе биологические явления; воспроизвести все выкладки самостоятельно, не глядя в конспект. - Выполнить или доделать выкладки, которые лектор предписал сделать самостоятельно (если таковые имеются). - Если лектор предписал разобрать часть материала более подробно самостоятельно по доступным письменным или электронным источникам, то необходимо своевременно это сделать. - При возникновении каких-либо трудностей с пониманием материала рекомендуется попросить помощи у своих сокурсников. Также можно обратиться за помощью к лектору. Для этого можно лично подойти к преподавателю, либо написать ему электронное письмо, сформулировав в нём возникающие вопросы. К письму можно прикрепить какие-либо электронные материалы, связанные с возникшими вопросами, например, отсканированные или сфотографированные листочки с рукописными комментариями, пометками, выкладками и т.п.</p>
практические занятия	<p>При подготовке к практическим (семинарским) занятиям работы обучающийся должен проявить творческий подход, умение обрабатывать и анализировать информацию, делать самостоятельные выводы, обосновывать целесообразность и эффективность предлагаемых рекомендаций и решений проблем, чётко и логично излагать свои мысли. Подготовку к практическим занятиям следует начинать с повторения соответствующего раздела списка литературы, учебных пособий по данной теме. Обучающийся получает индивидуальное задания в рамках которого готовит сообщение, раскрывающее один из подразделов программы дисциплины.</p>
самостоятельная работа	<p>В рамках самостоятельной работы обучающийся знакомится со свежей научной периодикой по дисциплине, производит анализ имеющейся литературы по предмету рассмотрения. Рекомендуется использовать релевантные валидные ресурсы сети Интернет и фонды библиотек. В рамках самостоятельной работы обучающийся расширяет знания, полученные на лекционных занятиях и обеспечивает качественное выполнение практических заданий.</p>
письменная работа	<p>То, как обучающийся научился самостоятельно разбирать темы и теоретические вопросы биологической номенклатуры, а также усвоил материал лекционного курса, преподаватель проверяет посредством проведения письменных работ. Для успешной подготовки к письменной работе необходимо научиться самостоятельно разбирать и готовить к изложению теоретические вопросы курса в соответствии с рекомендациями, приведенными выше. При ответе на письменной работе необходимо: продумать и четко изложить материал; дать определение основных понятий; дать краткое описание явлений и объектов; привести примеры. Ответ следует иллюстрировать схемами, рисунками и графиками.</p>
контрольная работа	<p>То, как обучающийся научился самостоятельно разбирать темы и теоретические вопросы биологической номенклатуры, а также усвоил материал лекционного курса, преподаватель проверяет посредством проведения контрольных работ. Для успешной подготовки к контрольной работе необходимо научиться самостоятельно разбирать и готовить к изложению теоретические вопросы курса в соответствии с рекомендациями, приведенными выше. При ответе на контрольной работе необходимо: продумать и четко изложить материал; дать определение основных понятий; дать краткое описание явлений и объектов; привести примеры. Ответ следует иллюстрировать схемами, рисунками и графиками.</p>

Вид работ	Методические рекомендации
презентация	Важным этапом в подготовке студента является обучение работе с научной литературой по специальной и смежным дисциплинам и подготовка рефератов. Темы презентаций представлены выше. Возможно в качестве работы над презентацией выполнение студентом переводов и обзоров иностранной научной литературы по избранной теме. При выполнении самостоятельной работы по подготовке презентации студенту необходимо: прочитать теоретический материал в рекомендованной литературе, периодических изданиях, на Интернет-сайтах; творчески переработать изученный материал и представить его для отчета в форме мультимедийной презентации, проиллюстрировав схемами, диаграммами, графиками, фотографиями и рисунками. При разборе презентации преподаватель оценивает соответствие содержания выбранной теме, объем представленной информации и ее новизну, актуальность для практической деятельности, ясность изложения, творческий потенциал работы, а также излагает свои замечания и пожелания. Преподаватель может использовать практику предварительного перекрестного рецензирования презентаций другими студентами, обучающимися по данному направлению подготовки.
экзамен	При ответе на экзамене необходимо: продумать и четко изложить материал в рамках поставленного вопроса; дать определение основных понятий; дать краткое описание явлений и объектов; привести примеры. Ответ следует по возможности иллюстрировать схемами, рисунками и графиками. Подготовка к ответу на экзамене производится обучающимся строго индивидуально. На экзамене студент имеет возможность получить максимальное число баллов - 50. Студент может получить следующие оценки с учетом продемонстрированных знаний: - 41-50 баллов - студент должен безошибочно ответить на вопросы, представленные в билете, а также продемонстрировать свободное владение материалом при ответе на дополнительные вопросы; - 31-40 баллов - студент безошибочно ответил на вопросы, представленные в билете, но не точно или не в полном объеме раскрыл дополнительно заданные вопросы; - 21-30 баллов - студент ответил на вопросы, представленные в билете, но затрудняется в ответах на дополнительные вопросы; - 11-20 баллов - студент затрудняется в ответах на вопросы билета, отвечает только после наводящих вопросов, демонстрируя слабое знание при ответе на дополнительные вопросы; - 10 баллов и менее - студент продемонстрировал слабые знания при ответе на вопросы, сформулированные в билете, не ответил ни на один из дополнительных вопросов; - 0 баллов - студент не ответил ни на один из вопросов билета. После подготовки по второму (дополнительному) билету также не продемонстрировал знаний по данному предмету. Студент, не явившийся на экзамен без уважительной причины, также получает 0 баллов.

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

Освоение дисциплины "Генодиагностика" 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 "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен обучающимся. 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 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.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента", доступ к которой предоставлен обучающимся. Многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы.

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

Освоение дисциплины "Генодиагностика" 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 "Микробиология и вирусология".