

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



УТВЕРЖДАЮ:

Проректор по образовательной деятельности КФУ

 Е.А. Турилова

28 февраля 2025 г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Методы генетических исследований

Специальность: 30.05.01 - Медицинская биохимия

Специализация: Медицинская биохимия

Квалификация выпускника: врач-биохимик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

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): главный научный сотрудник, д.н. Соловьева В.В. (НИЛ OpenLab Генные и клеточные технологии, Научно-клинический центр прецизионной и регенеративной медицины), VaVSoloveva@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-2	Способен выполнять, организовывать и аналитически обеспечивать клинические лабораторные исследования
ПК-3	Готов к проведению исследований в области медицины и биологии

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

- методы, задачи и объекты информационного поиска
- теоретические и методические основы фундаментальных и клинических исследований, актуальные научные проблемы
- методы и средства решения задач научного исследования
- принципы клинических лабораторных исследований
- правила проведения и критерии качества клинических лабораторных исследований
- виды вариации результатов клинических лабораторных исследований, концепцию референтных интервалов

Должен уметь:

- анализировать информацию, представленную в научной литературе и оценивать эффективность информационного поиска
- формулировать проблему, разрабатывать план и программу проведения научного исследования
- применять методы и средства решения задач научного исследования
- выполнять клинические лабораторные исследования
- организовывать и производить контроль качества клинических лабораторных исследований
- оценивать степень отклонения результата клинического лабораторного исследования от референтного интервала

Должен владеть:

- навыками формулировки информационного запроса
- навыками проведения научного исследования
- навыками решения научно-исследовательских и научно-прикладных задач в области медицины и биологии
- навыками ведения документации по результатам клинических лабораторных исследований
- навыками интерпретации результатов контроля качества клинических лабораторных исследований
- навыками определения влияния различных видов вариации на результаты клинических лабораторных исследований

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.02.01 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 30.05.01 "Медицинская биохимия (Медицинская биохимия)" и относится к дисциплинам по выбору части ОПОП ВО, формируемой участниками образовательных отношений.

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 4 зачетных(ые) единиц(ы) на 144 часа(ов).

Контактная работа - 64 часа(ов), в том числе лекции - 14 часа(ов), практические занятия - 0 часа(ов), лабораторные работы - 50 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 80 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	Се-местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)						Само-стоя-тель-ная ра-бота
			Лекции, всего	Лекции в эл. форме	Практи-ческие занятия, всего	Практи-ческие в эл. форме	Лабора-торные работы, всего	Лабора-торные в эл. форме	
1.	Тема 1. Клинико-генеалогический метод	7	2	0	0	0	10	0	15
2.	Тема 2. Близнецовый метод	7	2	0	0	0	10	0	15
3.	Тема 3. Цитогенетический метод	7	2	0	0	0	10	0	15
4.	Тема 4. Популяционно-генетический метод	7	2	0	0	0	5	0	15
5.	Тема 5. Молекулярно-генетические методы	7	6	0	0	0	15	0	20
	Итого		14	0	0	0	50	0	80

4.2 Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Клинико-генеалогический метод

Методика составления, описания и анализа 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. Митохондриальное наследование.

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 цитогенетического 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).

Тема 4. Популяционно-генетический метод

Понятие о популяции и генофонде. Особенности генетического анализа на уровне популяций. Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом. Методы подсчета генных частот. Применение закона Харди-Вайнберга. Индивидуальная и групповая изменчивость. Методы анализа генофонда популяции.

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 однокитевой 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 науки и высшего образования Российской Федерации от 6 апреля 2021 года №245)

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-99бин/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

Методические указания к самостоятельной работе по курсу "Генетический анализ" -

http://kpfu.ru/portal/docs/F1196490575/posobie_po_genanalizu.pdf

Молекулярный анализ генома -

http://kpfu.ru/portal/ias_utils.file_download?p_table_id=4&p_file=F604627685/Posobie._Kajumov.pdf

Практикум по молекулярной генетике - http://kpfu.ru/portal/docs/F455807507/Praktikum_po_mol.pdf

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_heridity_

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

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Лекционный материал и указанные литературные источники по соответствующей теме необходимо изучить до посещения соответствующего лекционного занятия, так как лекция в аудитории предполагает раскрытие актуальных и проблемных вопросов рассматриваемой темы, а не содержания лекционного материала. Таким образом, для понимания того, что будет сказано на лекции, необходимо получить базовые знания по теме, которые содержатся в лекционном материале.
лабораторные работы	Для успешного выполнения работ обучающиеся должны строго следовать инструкциям преподавателя, и выполнять операции строго по выданным протоколам. Целью лабораторных работ является освоение стандартных методов выделения ДНК из различных клеток, электрофоретического разделения ДНК, полимеразной цепной реакции. Предлагаются наиболее распространенные и общепринятые методики, не требующие дорогостоящих или редких реактивов и материалов, либо коммерческих наборов реагентов. Каждый метод содержит теоретическое описание и краткую характеристику, назначение метода, наиболее важные аспекты его практического использования, целевое назначение необходимых реактивов и оборудования, подробное последовательное описание стадий лабораторных операций. В конце занятия необходимо оформить лабораторную работу на бумажном носителе с описанием цели работы, методики и полученных результатов
самостоятельная работа	Самостоятельная работа является обязательной составляющей деятельности обучающегося по изучению дисциплины. Самостоятельная работа направлена на более глубокое изучение отдельных тем дисциплины, систематизацию полученных знаний. В программе дисциплины так же указана трудоемкость самостоятельной работы по каждой из тем. Это ? время, необходимое для выполнения всех заданий по теме аспирантом с хорошей успеваемостью и средним темпом работы. Планирование рабочего времени каждым обучающимся должно осуществляться самостоятельно. Однако можно выделить некоторые общие рекомендации. Начинать самостоятельные занятия следует с начала семестра и проводить их регулярно. Не следует откладывать работу из-за ?нерабочего настроения?. Не следует пытаться выполнить всю самостоятельную работу за один день, накануне представления ее результатов. В большинстве случаев это просто физически невозможно. Гораздо более эффективным является распределение работы на несколько дней: это способствует более качественному выполнению заданий и лучшему усвоению материала. Важно полнее учесть обстоятельства своей работы, уяснить, что является главным на данном этапе, какую последовательность работы выбрать, чтобы выполнить ее лучше и с наименьшими затратами времени и энергии. Для плодотворной работы немаловажное значение имеет обстановка, организация рабочего места. Место работы, по возможности, должно быть постоянным. Работа на привычном месте более плодотворна.
зачет	Зачет нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Зачет 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.

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.

Специализированная лаборатория.

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: 30.05.01 "Медицинская биохимия" и специализации "Медицинская биохимия".

Приложение 2
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.02.01 Методы генетических исследований

Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Специальность: 30.05.01 - Медицинская биохимия

Специализация: Медицинская биохимия

Квалификация выпускника: врач-биохимик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

Основная литература:

1. Пухальский, В. А. Введение в генетику : учебное пособие / В. А. Пухальский. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ИНФРА-М, 2025. - 273 с. - (Высшее образование). - ISBN 978-5-16-020772-8. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2117164> (дата обращения: 18.02.2025). - Режим доступа: по подписке.
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений / В. И. Нахаева. - 4-е изд., стер. - Москва : Флинта, 2021. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1843845> (дата обращения: 25.02.2024). - Режим доступа: по подписке.
3. Нефедова, Л. Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике : учебное пособие / Л. Н. Нефедова. - Москва : ИНФРА-М, 2025. - 104 с. - (Высшее образование). - ISBN 978-5-16-020413-0. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2172572> (дата обращения: 18.02.2025). - Режим доступа: по подписке.
4. Иванищев, В. В. Основы генетики : учебник / В.В. Иванищев. - Москва : РИОР : ИНФРА-М, 2025. - 207 с. - (Высшее образование: Бакалавриат). - ISBN 978-5-369-01640-4. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2184326> (дата обращения: 18.02.2025). - Режим доступа: по подписке.
4. Иванищев, В. В. Основы генетики : учебник / В.В. Иванищев. - Москва : РИОР : ИНФРА-М, 2024. - 207 с. - (Высшее образование: Бакалавриат). - DOI: <https://doi.org/10.12737/17443>. - ISBN 978-5-369-01640-4. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2126883> (дата обращения: 13.02.2024). - Режим доступа: по подписке.

Дополнительная литература:

1. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. - 319 с. - (Среднее медицинское образование). - ISBN 978-5-222-35268-7. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2148909> (дата обращения: 11.03.2025). - Режим доступа: по подписке.
2. Сусянок, Г. М. Основы биохимии : учебник / Г.М. Сусянок. - 2-е изд., испр. - Москва : ИНФРА-М, 2025. - 400 с. - (Высшее образование). - ISBN 978-5-16-019160-7. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2175126> (дата обращения: 18.02.2025). - Режим доступа: по подписке.
3. Плакунов, В. К. Основы энзимологии : учебное пособие / В. К. Плакунов. - Москва : Логос, 2020. - 128 с. - ISBN 978-5-94010-027-9. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1213096> (дата обращения: 25.02.2024). - Режим доступа: по подписке.

Приложение 3
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.02.01 Методы генетических исследований

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

Специальность: 30.05.01 - Медицинская биохимия

Специализация: Медицинская биохимия

Квалификация выпускника: врач-биохимик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

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