

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 биологии



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности КФУ

Е.А. Турилова

28 февраля 2025 г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Медицинская генетика

Направление подготовки: 06.03.01 - Биология

Профиль подготовки: Биология

Квалификация выпускника: бакалавр

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): доцент, к.н. 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
ОПК-5	Способен применять в профессиональной деятельности современные представления об основах биотехнологических и биомедицинских производств, генной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования;
ПК-2	Способен использовать теоретические и практические знания для постановки и решения исследовательских задач в области биологии и биомедицины

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

Знает основные принципы и подходы в практике современных исследований биологической, экологической, биомедицинской направленности при решении

исследовательских задач в медицинской генетике.

Должен уметь:

Умеет использовать основные принципы и подходы в практике современных исследований биологической, экологической, биомедицинской направленности при постановке и решении исследовательских задач в медицинской генетике.

Должен владеть:

Владеет навыком использования основных принципов и подходов в практике современных исследований биологической, экологической, биомедицинской направленности при постановке и решении исследовательских задач в медицинской генетике.

Должен демонстрировать способность и готовность:

Демонстрирует знание сложившейся практики решения исследовательских задач с использованием живых организмов и биологических систем различных уровней организаций

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.11.03 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 06.03.01 "Биология (Биология)" и относится к дисциплинам по выбору части ОПОП ВО, формируемой участниками образовательных отношений.

Осваивается на 3 курсе в 5 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 - 36 часа(ов), в том числе лекции - 12 часа(ов), практические занятия - 24 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 36 часа(ов).

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

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет в 5 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- сто- 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. Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование.	5	4	0	6	0	0	0	9	
2.	Тема 2. Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением.	5	4	0	8	0	0	0	12	
3.	Тема 3. Наследование психологических особенностей.	5	2	0	4	0	0	0	6	
4.	Тема 4. Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.	5	2	0	6	0	0	0	9	
	Итого		12	0	24	0	0	0	36	

4.2 Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование.

Предмет медицинской генетики. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. Человека как объект медицинской генетики. Общая характеристика генома человека. Задачи генетического консультирования, показания. Евгеника. Пренатальная диагностика. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические, методы рекомбинантных ДНК, ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот.

Тема 2. Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением.

Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пириимидинов. Нарушения метаболизма металлов. Дефекты обмена гормонов. Гемоглобинопатии. Коллагеновые болезни. Миодистрофии. Другие моногенные болезни. Болезни экспансии. Общая характеристика хромосомных и митохондриальных болезней. Фармакогенетика. Экогенетика. Полиморфизм генов.

Тема 3. Наследование психологических особенностей.

Типы генотип-средовых соотношений. Общая и индивидуальная среда. Психогенетические исследования дизонтогенеза. Генотип-средовые соотношения в вариабельности психофизиологических параметров. Наследование интеллектуальных способностей. Наследственность и антиобщественное поведение. Генетика алкоголизма. Генетические аспекты агрессии. Генетика психических заболеваний.

Тема 4. Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.

Организация медико-генетической службы. Методы, используемые при обследовании в медико-генетической консультации.

Пренатальная диагностика наследственных заболеваний, показания к ее проведению. Методы УЗИ. УЗИ-маркеры для некоторых хромосомных заболеваний. Этапы проведения пренатальной диагностики.

Амниоцентез. Сроки его проведения. Использование амниотической жидкости для диагностики наследственных заболеваний плода. Биопсия ворсин хориона. Строение ворсины. Показания к проведению биопсии, сроки. Плацентоцентез. Кордоцентез. Сроки проведения. Метод культивирования пуповинной крови (принципы). Получение хромосомных препаратов.

ДНК-диагностика. Методы. Амплификация и плот-гибридизация Косвенные методы. Картирование генома человека. Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ). Молекулярно-цитогенетический метод. Изотопная и неизотопная (флюоресцентная) гибридизация *in situ*. Разрешающая способность метода.

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 №14-55-996бин/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

Классическая и молекулярная биология - <http://molbiol.ru/>

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)

Catalog of Human Genes and Disorders: Online Mendelian Inheritance in Man (OM - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>)
Human Mitochondrial Genome Database (MITOMAP) - <http://www.mitomap.org>
National Center for Biotechnology Information (NCBI) - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>

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 содержаться в лекционном материале.
практические занятия	Практические занятия предназначены для уточнения, более глубокой проработки и закрепления знаний, полученных на лекциях. При подготовке к практическим занятиям желательно внимательно прочитать конспект лекции. При чтении в конспекте выделяются (цветом, подчеркиванием и т.п.) основные смысловые блоки, ключевые формулы. Желательно постоянно пользоваться однотипной системой выделения ? это облегчает последующую работу с текстом и запоминание информации. Для более полного усвоения материала, охвата всех важных аспектов необходимо ознакомиться с дополнительной литературой. Помимо книг, указанных после каждой темы, желательно обращаться к журналам и Интернет-ресурсам. При работе с дополнительной литературой желательно делать краткие выписки, дополняющие основной конспект.
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	Подготовка к зачету является заключительным этапом изучения дисциплины и является средством текущего контроля. В процессе подготовки к зачету выявляются вопросы, по которым нет уверенности в ответе либо ответ студенту не ясен. Данные вопросы можно уточнить у преподавателя на консультации, которая проводится перед зачетом.

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 направлению 06.03.01 "Биология" и профилю подготовки "Биология".

Приложение 2
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.11.03 Медицинская генетика

Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Направление подготовки: 06.03.01 - Биология

Профиль подготовки: Биология

Квалификация выпускника: бакалавр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

Основная литература:

1. Нефедова, Л. Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике : учебное пособие / Л. Н. Нефедова. - Москва : ИНФРА-М, 2024. - 104 с. - (Высшее образование). - ISBN 978-5-16-019028-0. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/2083223> (дата обращения: 22.12.2024). - Режим доступа: по подписке.
2. Мандель, Б. Р. Основы генетики : учебное пособие / Б. Р. Мандель. - 2-е изд., стер. - Москва : ФЛИНТА, 2020. - 256 с. - ISBN 978-5-9765-2139-1. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1147343> (дата обращения: 22.12.2024). - Режим доступа: по подписке.
3. 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: 22.12.2024). - Режим доступа: по подписке.

Дополнительная литература:

1. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения: 22.12.2024). - Режим доступа : по подписке.
2. Бочков, Н. П. Наследственные болезни : национальное руководство / Под ред. Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия 'Национальные руководства') - ISBN 978-5-9704-2469-8. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html> (дата обращения: 22.12.2024). - Режим доступа : по подписке.
3. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии : учебное пособие / под редакцией К. Уилсон, Дж. Уолкер ; перевод с английского Т. П. Мосоловой, Е. Ю. Бозелек-Решетняк. - 3-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 855 с. - ISBN 978-5-00101-786-8. - Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. - URL: <https://e.lanbook.com/book/151579> (дата обращения: 22.12.2024). - Режим доступа: для авториз. пользователей.

Приложение 3
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.11.03 Медицинская генетика

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

Направление подготовки: 06.03.01 - Биология

Профиль подготовки: Биология

Квалификация выпускника: бакалавр

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

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.