



Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
образования
«Саратовский государственный медицинский университет имени В.И.
Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

ПРИНЯТА

Ученым советом педиатрического и
фармацевтического факультетов
Протокол № 3 от 9.04 20 19 г.

Председатель совета _____
А.П. Аверьянов _____

УТВЕРЖДАЮ

Декан лечебного факультета и
факультета клинической психологии

« 10 » _____ Д.В. Тупикин
20 19 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

(наименование учебной дисциплины)

Направление подготовки (специальность)

31.05.01. Лечебное дело

Форма обучения

Очная

(очная, очно-заочная, заочная)

Срок освоения ООП

6 лет

Кафедра общей биологии, фармакогнозии и ботаники

ОДОБРЕНА

на заседании учебно-методической
конференции кафедры от 8.04.19 № 7
Заведующая кафедрой _____ Н.А. Дурнова

СОГЛАСОВАНА

Начальник методического отдела УОКОД
« 8 » _____ Д.Ю. Нечухраная
20 19 г.

Рабочая программа учебной дисциплины «Методы генетического анализа» разработана на основании учебного плана по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного Ученым Советом Университета, протокол от 26 марта 2019 г., № 3; в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «09» февраля 2016 г. № 95.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель освоения учебной дисциплины «Методы генетического анализа» состоит в обеспечении готовности обучающегося к овладению и способности применять знания, умения и владения по медицинской генетике в практической и научной деятельности.

Задачи:

-изучение природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;

-овладение клинико-генеалогическим методом, составлением родословных на основе генеалогического анализа и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;

-обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакторных заболеваний;

-понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярной диагностики.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины компетенции

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции (или её части)
1	2
	ПК-1. Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

Знать: законы генетики; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы для понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакторных заболеваний; классификацию наследственных болезней; характеристики моногенного и полигенного наследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственной природы заболевания

Уметь: составлять и анализировать родословные; проводить на основе данных анамнеза дифференциальную диагностику наследственной патологии и возможных фенкопий; прогнозировать вероятность проявления в потомстве патологических признаков

Владеть: навыками решения ситуационных задач; проведения кариотипического анализа хромосомного набора человека (рутинная окраска) по кариограммам больных с нарушениями числа хромосом; пользования учебной, научной и научно-популярной литературой, ресурсами информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" для подготовки реферата

3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Учебная дисциплина «Методы генетического анализа» ФТД.11 относится к блоку факультативной части дисциплин учебного плана по специальности 31.05.01 Лечебное дело.

Материал дисциплины опирается на ранее приобретенные обучающимися знания, формируемые в рамках изучения предшествующей дисциплины «Биология».

4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ

Вид работы	Всего часов	Кол-во часов в семестре
		№ 8
1	2	3
Контактная работа (всего), в том числе:		
Аудиторная работа	24	24
Лекции (Л)		
Практические занятия (ПЗ),	24	24
Семинары (С)		
Лабораторные работы (ЛР)		
Внеаудиторная работа		
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	12	12
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	3
	экзамен (Э)	
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	36
	ЗЕТ	1

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела
1	2	3	4
1	ПК-1	Раздел 1 Наследственность и изменчивость в индивидуальном развитии как основа для понимания патогенеза и этиологии наследственных заболеваний и болезней с наследственной предрасположенностью	1. Наследственность и изменчивость. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии 2. Человек как специфический объект генетического анализа. Характеристика генома человека 3. Классификация наследственной патологии. Принципы диагностики наследственных болезней 4. Генетический и клинический полиморфизм
2	ПК-1	Раздел 2 Клинико-генеалогический метод как основной метод МГК	1. Критерии типов наследования моногенных признаков (болезней) 2. Генеалогический анализ при моногенной патологии 3. Дифференциальная диагностика наследственных и ненаследственных заболеваний 4. Особенности прогнозирования моногенных болезней и МФЗ 5. Медико-генетическое консультирование при МФЗ
3	ПК-1	Раздел 3 Цитогенетические методы . Принципы диагностики хромосомной патологии	1. Использование цитогенетических методов в диагностике хромосомной патологии 2. Идентификация метафазных хромосом. Кариотипирование 3. Половой X- и Y-хроматин
4	ПК-1	Раздел 4 Современные методы биохимической и молекулярно-генетической диагностики. Медико-генетическое консультирование	1. Биохимические методы. Задачи. Область применения 2. Популяционно-статистический метод. Частоты генов и генотипов в популяциях 3. Молекулярно-генетические методы, методы генетики соматических клеток 4. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика

5.2. Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы текущего контроля

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды деятельности (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости	
			Л	ЛР	ПЗ	СРО	всего		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	
1	8	Раздел 1 Наследственность и изменчивость в индивидуальном развитии как основа для понимания патогенеза и этиологии наследственных заболеваний и болезней с наследственной предрасположенностью			4			4	Устный опрос Обсуждение задач Тестирование
2	8	Раздел 2 Клинико-генеалогический метод как основной метод МГК			4	2		6	Устный опрос Обсуждение задач и СРО Тестирование (КТ 1)
3	8	Раздел 3 Цитогенетические методы . Принципы диагностики хромосомной патологии			2	2		4	Устный опрос Обсуждение задач и СРО Тестирование (КТ 2)
4	8	Раздел 4 Современные методы биохимической и молекулярно-генетической диагностики. Медико-генетическое консультирование			14	8		22	Устный опрос Обсуждение задач и СРО Тестирование (КТ 3) Реферат
ИТОГО:					24	12		36	

5.3. Название тем лекций с указанием количества часов (не предусмотрено рабочим учебным планом)

5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов

№ п/п	Название тем практических занятий	Кол-во часов в семестре
		№ 8
1	2	3
1	Человек как специфический объект генетического анализа. Характеристика генома человека	2
2	Классификация наследственной патологии. Принципы диагностики наследственных болезней	2
3	Клинико-генеалогический метод. Критерии типов наследования	2

1	2	3
4	Клинико-генеалогический метод. Дифференциальная диагностика наследственных и ненаследственных заболеваний. КТ 1	2
5	Цитогенетические методы. Принципы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, определение полового хроматина). КТ 2	2
6	Биохимические методы. Задачи. Область применения. КТ 3	2
7	Методы дерматоглифики. Дерматоглифические показатели и здоровье человека	2
8	Популяционно-статистический метод. Частоты генов и генотипов в популяциях	2
9	Молекулярно-генетические методы	2
10	Методы генетики соматических клеток	2
11	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика	2
12	Итоговое занятие. Зачёт	2
	ИТОГО:	24

5.5. Лабораторный практикум (не предусмотрен рабочим учебным планом)

5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1	2	Раздел 2 Клинико-генеалогический метод как основной метод МГК	Внеаудиторная самостоятельная работа Выполнение заданий кейс-технологии № 1 «Генетические основы развития бронхиальной астмы»	3
2	2	Раздел 3 Цитогенетические методы. Принципы диагностики хромосомной патологии	Внеаудиторная самостоятельная работа Выполнение заданий кейс-технологии № 2 «Ангидротическая эктодермальная дисплазия. X-P тип»	3
3	2	Раздел 4 Современные методы биохимической и молекулярно-генетической диагностики. Медико-генетическое консультирование	Внеаудиторная самостоятельная работа -Выполнение заданий кейс-технологий: № 3 «Генетически обусловленные нарушения ферментов эритроцитов. Система G6PD»; № 4 «Малярия как отбирающий фактор генов аномальных гемоглобинов»; -Подготовка реферата и сообщения	6
ИТОГО:				12

6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

1. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.
2. Набор вопросов и заданий для самоконтроля усвоения материала по дисциплине.
3. Оценочные материалы для проведения текущего контроля.

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по учебной дисциплине «Методы генетического анализа» в полном объеме представлен в приложении 1.

Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов освоения образовательной программы, представлены в положении о балльно-рейтинговой системе оценки академической успеваемости обучающихся.

8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1. Основная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.	407

Электронные источники

№	Издания
1	Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017

8.2. Дополнительная литература

Электронные источники

№	Издания
1	Методы дифференциальной диагностики наследственной патологии человека» [Электронный ресурс]: учебное пособие / Н.А. Дурнова, Ю.В. Белоногова, Л.Е.

	Сигарева и др. – Саратов: Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2020. – 101 с.
2	Медицинская генетика: учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 224 с.
3	Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс] / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина / под Н.П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М.: ГЭОТАР-Медиа. 2015. – 592 с.

9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»

№ п/п	Сайты
1	http://studopedia.org/ Сайт-энциклопедия
2	http://www.medical-enc.ru/ Сайт Медицинская энциклопедия

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины. Приложение 2

11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

Технологии, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости).

1. Адрес страницы кафедры: <http://www.sgmu.ru/info/str/depts/bfb/>

2. Электронно-библиотечные системы, рекомендованные обучающимся для использования в учебном процессе.

Электронная библиотечная система для студентов медицинского вуза «Консультант студента», <http://www.studmedlib.ru/>.

3. Образовательный портал СГМУ: <http://el.sgmu.ru>

4. Используемое программное обеспечение

Перечень лицензионного программного обеспечения	Реквизиты подтверждающего документа
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 65646520, 69044252
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762, 45015872, 45954400, 45980109, 46033926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057
Kaspersky Endpoint Security, Kaspersky Anti-Virus	1356-170911-025516-107-524

Разработчики:

Зав. каф.
Д.б.н., профессор
занимаемая должность



подпись

Н.А. Дурнова

инициалы, фамилия

к.б.н., доцент
занимаемая должность



подпись

Л.Е. Сигарева

инициалы, фамилия

к.ф.н., доцент
занимаемая должность



подпись

Ю.В. Романтеева

инициалы, фамилия