

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

Бюджетное учреждение высшего образования
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

Методы анализа генома в диагностике наследственных заболеваний

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**

Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx
31.08.06 Лабораторная генетика

Квалификация **Врач-лабораторный генетик**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 32
самостоятельная работа 40

Виды контроля в семестрах:
зачеты 1

Распределение часов дисциплины по

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
	уп	рп	уп	рп
Неделя	16 3/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	4	4	4	4
Практические	28	28	28	28
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

к.б.н. доцент Кавушевская Наталья Сергеевна;

к.м.н. ст. преподаватель Донников Максим Юрьевич

Рабочая программа дисциплины

Методы анализа генома в диагностике наследственных заболеваний

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 г., протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Патофизиологии и общей патологии

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой, д.м.н. проф. Коваленко Л.В.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Освоение теоретических знаний и формирование практических навыков в области современных подходов к анализу генома, необходимых в практической деятельности врача – лабораторного генетика для решения диагностических, профилактических, образовательных и просветительских задач, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемыми к врачу – лабораторному генетику.
-----	---

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Патология
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	Лабораторная генетика
2.2.2	Использование современных компьютерных программ в генетике
2.2.3	Производственная (клиническая) практика

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ПК-5: Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-6: готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	законодательство Российской Федерации по вопросам организации медико-генетической помощи населению;
3.1.2	общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики генетических заболеваний; эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
3.1.3	организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз;
3.1.4	организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни, общие показания для проведения пренатальной диагностики, значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
3.1.5	периконцепционную профилактику, показания для проведения периконцепционной профилактики;
3.1.6	основы генетики человека: молекулярные основы наследственности;
3.1.7	медицинские показания к назначению молекулярно-генетических методов исследований;
3.1.8	правила оформления медицинской документации при проведении молекулярно-генетических исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа
3.2	Уметь:
3.2.1	обосновывать и планировать объем молекулярно-генетических исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.2	работать со специализированной базой данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами; сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;
3.2.3	оценить результаты лабораторных методов диагностики;
3.2.4	в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза;
3.2.5	внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;
3.2.6	интерпретировать результаты молекулярно-генетических лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.7	устанавливать диагноз с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ);
3.2.8	заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Примечание
-------------	---	----------------	-------	--------------	------------	------------

	Раздел 1. Методы анализа генома в диагностике наследственных заболеваний					
1.1	Принципы методов молекулярногенетической диагностики. /Лек/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.2	Принципы методов молекулярногенетической диагностики. /Пр/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.3	Принципы методов молекулярногенетической диагностики. /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.4	Принципы методов секвенирования генома /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.5	Принципы методов секвенирования генома /Пр/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.6	Принципы методов секвенирования генома /Ср/	1	12	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.7	Анализ результатов секвенирования генома. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.8	Анализ результатов секвенирования генома. /Пр/	1	8	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.9	Анализ результатов секвенирования генома. /Ср/	1	14	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.10	/Контр.раб./	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Реферат

1.11	/Зачёт/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Устный опрос, тест
------	---------	---	---	-----------	---	--------------------

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Янушевич О.О., Арутюнов С.Д., Акуленко Л.В., Угаров И.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012, электронный ресурс	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
Л1.3	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л1.4	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015, электронный ресурс	1
Л2.2	Маскаева Т. А., Лабугина М. В., Чегодаева Н. Д.	Генетика человека: учебное пособие	Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019, электронный ресурс	1
Л2.3	Жимулёв, И. Ф., Беляев, Е. С., Акифьев, А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1
Л2.4	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022	6

6.1.3. Методические разработки

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Сорокина Е. В., Останина М. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно -методическое пособие	Волгоград: ВолгГМУ, 2022, электронный ресурс	1
Л3.2	Любимов А. И.	Генетика: практикум	Ижевск: Ижевская ГСХА, 2021, электронный ресурс	1
Л3.3	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	The National Center for Biotechnology Information, http://www.ncbi.nlm.nih.gov/
----	--

Э2	Wiley Online Library, http://onlinelibrary.wiley.com/
Э3	Elsevier, http://www.elsevier.com/
Э4	Genome Browser, http://genome.ucsc.edu/
Э5	FANTOM (international research consortium), http://fantom.gsc.riken.jp/
Э6	Cancer atlas, http://canceratlas.cancer.org/
Э7	The modENCODE consortium, https://www.encodeproject.org/
Э8	the GENCODE project, http://www.gencodegenes.org/
6.3.1 Перечень программного обеспечения	
6.3.1.1	Операционные системы Microsoft, пакет прикладных программ Microsoft Office
6.3.2 Перечень информационных справочных систем	
6.3.2.1	http://www.garant.ru Информационно-правовой портал Гарант.ру
6.3.2.2	http://www.consultant.ru Справочно-правовая система Консультант Плюс

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации количество посадочных мест - 24; меловая доска; интерактивная доска; компьютеров - 1. Оснащена оборудованием: интерактивный класс патологии "ВИРХОВ" (рабочие места студентов: процессор Core i5 6400SkyLake, дисплей 55 FullHD Samsung IPS , микроскопы Primo Star.. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 533.
-----	---

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Методы анализа генома в диагностике наследственных заболеваний

Код, направление подготовки	31.08.06 Лабораторная генетика
Направленность (профиль)	-
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Патофизиологии и общей патологии
Выпускающая кафедра	Патофизиологии и общей патологии

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – 1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

Реферат (от лат. *refero* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

Темы рефератов:

1. Молекулярно-генетические аспекты диагностики наследственных заболеваний человека.
2. Современные подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственной патологии.
3. Применение информационных технологий в диагностике наследственных заболеваний человека. Особенности построения систем диагностики наследственных болезней.
4. Проблемы современных методов молекулярно-генетической диагностики.
5. Различные платформы NGS, их недостатки и преимуществ

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p>Устный опрос</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Молекулярные основы наследования моногенных заболеваний и их особенности. 2. Классификация вариантов нуклеотидной последовательности по HGVS. 3. Определение патогенности и клинической значимости вариантов нуклеотидной последовательности. 4. Принципы полимеразной цепной реакции. 5. Достоинства и недостатки различных платформ NGS секвенирования. Области применения. 6. Принципы создания «библиотек» для секвенирования методами NGS и их особенности 7. Принципы и возможности использования панельного/экзомного/геномного секвенирования. 8. Принципы разработки панелей генов для последующего исследования методами NGS. 9. Обработка и анализ результатов секвенирования с применением компьютерных программ 10. Правила подготовки заключений по результатам секвенирования генома. 	теоретический
Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p>Тесты (пример)</p> <p>№ 1: При обнаружении неописанной нонсенс-замены, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации:</p> <ol style="list-style-type: none"> a) Считать данную замену мутацией; b) Считать данную замену клинически не значимой; c) Не сообщать пациенту о данной замене до установления ее патогенности; <p>№ 2: При обнаружении неописанной делеции/дупликации, приводящей к сдвигу рамки считывания:</p> <ol style="list-style-type: none"> a) Считать данное изменение мутацией; b) Считать данное изменение клинически не значимой; c) Не сообщать пациенту о данном изменении до установления ее патогенности; <p>№ 3: При наличии описанной мутации в гетерозиготном состоянии у обоих родителей в одном гене для анализа материала плода на наличие данных мутаций необходимо использовать метод:</p> <ol style="list-style-type: none"> a) Секвенирование экзома методом NGS; b) Секвенирование всей последовательности гена методом прямого секвенирования по Сенгеру; c) Секвенирование только участков гена, в которых обнаружены мутации у родителей 	практический