

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:

ФИО: Худин Александр Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 01.02.2021 08:18:11

Уникальный программный ключ:

08303ad8de1c60b987361de7085acb509ac3da143f4153021a0eeb7e75a19

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

"Курский государственный университет"

Кафедра биологии и экологии

УТВЕРЖДЕНО

протокол заседания

Ученого совета от 29.05.2017 г.. №11

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

Направление подготовки: 06.06.01 Биологические науки

Профиль подготовки: Генетика

Квалификация: Исследователь. Преподаватель-исследователь

Естественно-географический факультет

Форма обучения: очная

Общая трудоемкость 2 ЗЕТ

Виды контроля в семестрах:

зачет(ы) 2

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	2 (1.2)		Итого	
	УП	РП		
Неделя	21			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	22	22	22	22
Практические	20	20	20	20
Итого ауд.	42	42	42	42
Контактная работа	42	42	42	42
Сам. работа	30	30	30	30
Итого	72	72	72	72

Рабочая программа дисциплины Медицинская генетика / сост. Трубникова Е.В.; Курск. гос. ун-т. - Курск, 2017. - с.

Рабочая программа составлена в соответствии со стандартом, утвержденным приказом Минобрнауки России от 30 июля 2014 г. № 871 "Об утверждении ФГОС ВО по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации)" (Зарегистрировано в Минюсте РФ 20 августа 2014 г. № 33686)

Рабочая программа дисциплины "Медицинская генетика" предназначена для методического обеспечения дисциплины основной профессиональной образовательной программы по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки профиль Генетика

Составитель(и):

Трубникова Е.В.

© Курский государственный университет, 2017

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Целью изучения дисциплины является интеграция знаний, достигнутых современной медицинской генетикой, в научное мышление специалиста с целью совершенствования методов диагностики, лечения и профилактики заболеваний, укрепления здоровья и улучшения качества жизни населения
-----	---

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В.ОД
--------------------	---------

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

ОПК-1: способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий

Знать:

о современной методологии и общих принципах научного познания

закономерности наследственности и изменчивости генетического материала у про- и эу-кариот;

Уметь:

самостоятельно осуществлять научную деятельность с применением информационно-коммуникационных технологий

Владеть:

навыками работы с мировыми базами банных

иностранным языком на уровне, позволяющем осуществлять коммуникацию на международном уровне

ПК-1: использование методов, приемов и методологии исследования в области генетики в ходе решения научно-исследовательских и прикладных задач

Знать:

эпидемиологические и медико-социальные проблемы распространенности наследственных и врожденных заболеваний

роль генетических и средовых факторов в формировании различных классов болезней человека, особенности наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах

нормативные документы, регламентирующие организацию и методику проведения научно-исследовательских и производственно-технологических генетических работ (в соответствии с программой подготовки аспиранта)

Уметь:

оценивать и анализировать эпидемиологические данные по распространенности наследственных и врожденных заболеваний в различных популяциях

давать оценку вклада генетических и средовых факторов в развитии различных классов болезней человека

ориентироваться в основных научных подходах, анализировать и интерпретировать источники информации по различным разделам генетики; проводить исследования и анализировать полученные результаты с опорой на базовые теоретические знания

Владеть:

методологией по использованию современных достижений медицинской генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний

современными методами генетического анализа

навыками планирования научного исследования, методами и приемами анализа получаемых результатов поиска (в том числе с использованием информационных систем и баз данных)

УК-1: способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях

Знать:

методы критического анализа и оценки современных научных достижений, а также методы генерирования новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях

Уметь:

анализировать альтернативные варианты решения исследовательских и практических задач и оценивать потенциальные выигрыши/проигрыши реализации этих вариантов

при решении исследовательских и практических задач генерировать новые идеи, поддающиеся операционализации исходя из наличных ресурсов и ограничений

Владеть:

навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях

навыками критического анализа и оценки современных научных достижений и результатов деятельности по решению исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях

УК-2: способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки

Знать:

об основных концепциях современной философии науки, основных стадиях эволюции науки, функциях и основаниях научной картины мира

Уметь:

анализировать основные мировоззренческие и методологические проблемы, в том числе междисциплинарного характера, возникающие в науке на современном этапе ее развития

Владеть:

технологиями планирования в профессиональной деятельности в сфере научных исследований

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем	Вид занятий	Семестр / Курс	Часов	Интеракт.
	Раздел 1.	Раздел			
1.1	Методы исследований медицинской генетики	Лек	2	2	0
1.2	Наследственность и патология	Лек	2	2	0
1.3	Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.	Пр	2	2	0
1.4	Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.	Ср	2	3	0
1.5	Семиотика и диагностика наследственной патологии	Лек	2	2	0
1.6	Семиотика и диагностика наследственной патологии	Пр	2	2	0
1.7	Семиотика и диагностика наследственной патологии	Ср	2	3	0
1.8	Лабораторная диагностика наследственных болезней.	Лек	2	2	0
1.9	Лабораторная диагностика наследственных болезней.	Пр	2	2	0
1.10	Лабораторная диагностика наследственных болезней.	Ср	2	3	0
1.11	Компьютерные программы диагностики наследственных болезней	Лек	2	2	0
1.12	Компьютерные программы диагностики наследственных болезней	Пр	2	2	0
1.13	Компьютерные программы диагностики наследственных болезней	Ср	2	3	0
1.14	Генные болезни	Лек	2	2	0
1.15	Генные болезни	Пр	2	2	0

1.16	Генные болезни	Ср	2	3	0
1.17	Хромосомные болезни	Лек	2	2	0
1.18	Хромосомные болезни	Пр	2	2	0
1.19	Хромосомные болезни	Ср	2	3	0
1.20	Болезни с наследственным предрасположением	Лек	2	2	0
1.21	Болезни с наследственным предрасположением	Пр	2	2	0
1.22	Болезни с наследственным предрасположением	Ср	2	3	0
1.23	Экогенетическая генетика и фармакогенетика	Лек	2	2	0
1.24	Экогенетическая генетика и фармакогенетика	Пр	2	2	0
1.25	Экогенетическая генетика и фармакогенетика	Ср	2	3	0
1.26	Профилактика наследственной патологии	Лек	2	2	0
1.27	Профилактика наследственной патологии	Пр	2	2	0
1.28	Профилактика наследственной патологии	Ср	2	3	0
1.29	Этические вопросы медицинской генетики	Лек	2	2	0
1.30	Этические вопросы медицинской генетики	Пр	2	2	0
1.31	Этические вопросы медицинской генетики	Ср	2	3	0

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

5.1. Контрольные вопросы и задания для текущей аттестации

Контрольные вопросы и задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине утверждены протоколом заседания кафедры общей биологии и экологии №8 от 22 февраля 2017 года и являются приложением к рабочей программе дисциплины

5.2. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации

Оценочные материалы по дисциплине утверждены протоколом заседания кафедры общей биологии и экологии №8 от 22 февраля 2017 года и являются приложением к рабочей программе дисциплины.

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

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Заглавие	Эл. адрес	Кол-
Л1.1	Борисова Т. Н. - Медицинская генетика: Учебное пособие - М.: Издательство Юрайт, 2017.	http://www.biblio-online.ru/book/F3C46BFC-9B64-408F-A9EC-CBF26C444615	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Заглавие	Эл. адрес	Кол-
Л2.1	Под ред. Н.П. Бочкова - Медицинская генетика: Учебник - М.: Мастерство; Высш. шк., 2001.		4
Л2.2	- Медицинская генетика: журнал - Москва: Гениус Медиа, 2012.	http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=237658	1

6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/ - Национальный центр биотехнологической информации США (англ. National Center for Biotechnological Information, NCBI)
----	---

6.3.1 Перечень программного обеспечения

7.3.1.1	
7.3.1.2	Microsoft Windows XP Professional (Open License: 47818817),

7.3.1.3	7-Zip (Свободная лицензия GNU LGPL),
7.3.1.4	Adobe Acrobat Reader DC (Бесплатное программное обеспечение),
7.3.1.5	Google Chrome (Свободная лицензия BSD),
7.3.1.6	MsOffice Professional 2003 (Open License: 41902857).
6.3.2 Перечень информационных справочных систем	
7.3.2.1	Российский образовательный портал http://www.school.edu.ru/default.asp
7.3.2.2	Федеральный портал «Российской образование» http://www.edu.ru
7.3.2.3	Электронная библиотечная система Курского государственного университета http://library-reader.kursksu.ru
7.3.2.4	Каталог Российского общеобразовательного портала http://window.edu.ru/window/catalog
7.3.2.5	Университетская библиотека онлайн: http://www.biblioclub.ru
7.3.2.6	НЭБ Elibrary: http://elibrary.ru
7.3.2.7	
7.3.2.8	Интернет-ресурс
7.3.2.9	1. http://ru.wikipedia - Википедия – свободная энциклопедия
7.3.2.1 0	2. http://195.93.165.10:2280 – Электронный каталог библиотеки КГУ
7.3.2.1 1	3. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/ - Национальный центр биотехнологической информации США (англ. National Center for Biotechnological Information, NCBI)

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
7.1	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа - 305000, г. Курск, ул. Радищева, д. 33, ауд. 174.
7.2	
7.3	Аудитория для проведения практических занятий, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации – 305000, г. Курск, ул. Радищева, д. 33, ауд. 164.
7.4	
7.5	Аудитория для самостоятельной работы – 305000, г. Курск, ул. Радищева, д. 33, ауд. 146.
7.6	
7.7	Ауд. 174:
7.8	комплекты учебных столов (22 шт.) и стульев (44 шт.); учебная доска
7.9	мобильный ПК ASUS,
7.10	проектор Epson -EMP 280
7.11	
7.12	Ауд. 164:
7.13	комплекты учебных столов (7 шт.) и стульев (14 шт.); учебная доска
7.14	Микроскоп «Микмед-1вар. 1»,
7.15	микроскоп бинокулярный «Мик-ромед»,
7.16	микроскоп «Биомед-6»,
7.17	микроскоп «Биомед-6 ЛЮМ»,
7.18	микроскоп МС-2-ZOOM вар1,
7.19	микроскоп тринокулярный «Мик-ромед»,
7.20	видеоокуляр DCM-800(8МП),
7.21	микропрепараты
7.22	Микроскоп МС-2-ZOOM вар 1,
7.23	микроскоп тринокулярный «Мик-ромед»,
7.24	видеоокуляр DCM-800(8МП),
7.25	мобильный ПК ASUS, проектор Epson -EMP 280,
7.26	микропрепараты,
7.27	лабораторная посуда
7.28	
7.29	Ауд. 146:
7.30	Столов – 61;
7.31	Посадочных мест – 162;

7.32	Компьютеров:
7.33	Для пользователей – 40;
7.34	Для библиотекаря – 2;
7.35	Оборудование:
7.36	27 моноблоков MSI - модель MS-A912, 2Гб оперативной памяти, Athlon CPU D525 1.80GHz;
7.37	13 моноблоков Asus - модель ET2220I, 4Гб оперативной памяти, intelCore i3-3220 CPU 3.30 GHz.

8. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

1. Методические указания при работе над конспектом во время проведения

Умение обучающегося сосредоточенно слушать лекции, активно, творчески воспринимать излагаемые сведения является непременным условием их глубокого и прочного усвоения, а также развития умственных способностей и профессиональных компетенций.

В ходе лекционных занятий необходимо вести конспектирование учебного материала. Конспектирование лекций ведется в специально отведенной для этого тетради, каждый лист которой должен иметь поля, на которых делаются пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений.

Необходимо записывать тему и план лекций, рекомендуемую литературу к теме. Записи разделов лекции должны иметь заголовки, подзаголовки, красные строки. Для выделения разделов, выводов, определений, основных идей можно использовать цветные карандаши и фломастеры.

Названные в лекции ссылки на первоисточники надо пометить на полях, чтобы при самостоятельной работе найти и вписать их. На полях записываются ключевые термины, которые в последующем переносятся в глоссарий (словарь). В конспекте дословно записываются определения понятий, категорий и законов. Остальное должно быть записано своими словами.

Каждому обучающемуся необходимо выработать и использовать допустимые сокращения наиболее распространенных терминов и понятий.

В конспект следует заносить всё, что преподаватель пишет на доске, а также рекомендуемые схемы, таблицы, диаграммы и т. д.

Конспект является полезным тогда, когда записано самое существенное, основное. Это должно быть сделано самим обучающимся. Не надо стремиться записать дословно всю лекцию. Такое "конспектирование" приносит больше вреда, чем пользы.

Важно проводить дополнительную работу с текстом конспекта: внимательно прочитать его, пропуски; дополнить записи материалами из других источников, рекомендованных преподавателем; выделить все незнакомые понятия и термины и в дальнейшем поместить их в словарь. Наличие словаря определяет степень готовности студента к экзамену и работает как допуск к заключительному этапу аттестации.

При подведении рейтинга обучающегося принимаются во внимание посещение и творческая работа на лекциях (активное участие при прослушивании проблемных лекций, приведение примеров на лекции, ведение глоссария и т.д.).

2. Методические указания по подготовке к семинарским (практическим) занятиям

Обучающийся в процессе подготовки к семинарскому (практическому) занятию должен соблюдать следующую последовательность:

- ознакомиться с перечнем вопросов, рекомендованных для самостоятельной работы;
- ознакомиться с рекомендациями по изучаемой теме;
- ознакомиться с содержанием плана проведения семинара;
- изучить конспект лекции по данной теме;
- изучить соответствующий раздел учебника (учебников) или учебного пособия;
- изучить дополнительную рекомендованную литературу по изучаемой теме;
- подготовить конспект (тезисы) по каждому вопросу семинарского занятия;
- по согласованию с преподавателем или по его указанию подготовить реферат (доклад) по одному из вопросов семинарского занятия.

При подготовке к семинарскому или практическому занятию рекомендуется составить детальный план своего выступления, провести самоконтроль через соответствующие вопросы или выполнение соответствующих упражнений. Следует вырабатывать наиболее рациональные приемы работы с литературой, т.к. во многом эффективность обучения, общая культура и профессиональный уровень определяется именно этим умением. Особенно продуктивно чтение разделов, глав учебных пособий разных авторов по одному и тому же вопросу. В процессе такого изучения обучающийся сопоставляет различные точки зрения, проявляет самостоятельность в выборе оценки тех или иных теоретических положений. Он совершенствует свое умение подобрать убедительные, научно - обоснованные аргументы, логически мыслить.

При подготовке конспекта выступления необходимо отобрать нужный учебный (научный) материал, детально продумать структуру и стиль выступления. В конспект могут войти отдельные части текста, факты, примеры, цифры, схемы. Конспектирование в большей мере, чем другие формы записи, способствует более глубокому пониманию и прочному усвоению материала. Конспектирование помогает выработать приемы и навыки логичного и правильного изложения мысли в письменной форме, способствует развитию стиля речи и творческому мышлению.

3. Методические указания по организации самостоятельной работы обучающихся

Развитие самостоятельности как качества личности является одной из важнейших задач обучения. Термин «самостоятельность» обозначает такое действие человека, которое он совершает без непосредственной или опосредованной помощи другого человека, руководствуясь лишь собственными представлениями о порядке и правильности выполняемых операций.

Самостоятельная работа обучающегося по усвоению учебного материала может выполняться в читальном зале библиотеки, учебных кабинетах (лабораториях), компьютерных классах, дома. Обучающийся подбирает научную и специальную монографическую и периодическую литературу в соответствии с рекомендациями преподавателя или самостоятельно. В процессе самостоятельной работы обучающийся использует технические средства, обеспечивающие доступ к информации (компьютерных баз данных, систем автоматизированного проектирования, сетевой форме реализации образовательных программ и т.п.). В случае необходимости обучающийся может получить помощь и (или) консультацию преподавателя.

Для самостоятельной работы требуется наличие информационно-предметного обеспечения: учебников, учебных и методических пособий, конспектов лекций, методических материалов, обеспечивающие возможность самоконтроля.

4. Методические указания по подготовке к экзаменам

Требования к организации подготовки к экзаменам те же, что и при занятиях в течение семестра, но соблюдаться они должны более строго. При подготовке к экзаменам у обучающегося должен быть учебник и хороший конспект литературы, прочитанной по указанию преподавателя в течение семестра. Вначале следует просмотреть весь материал по сдаваемой дисциплине, отметить для себя трудные вопросы. Обязательно в них разобраться. В заключение еще раз целесообразно повторить основные положения, используя при этом опорные конспекты лекций. Систематическая подготовка к занятиям в течение семестра позволит использовать время экзаменационной сессии для систематизации знаний. Если в процессе самостоятельной работы над изучением теоретического материала или при решении задач у обучающихся возникают вопросы, разрешить которые самостоятельно не удастся, необходимо обратиться к преподавателю для получения у него разъяснений или указаний. В своих вопросах обучающийся должен четко выразить, в чем он испытывает затруднения, характер этого затруднения. За консультацией следует обращаться и в случае, если возникнут сомнения в правильности ответов на вопросы самопроверки.

5. Методические указания по подготовке к зачету

При подготовке к зачету студент должен повторно изучить конспекты лекций и рекомендованную литературу, просмотреть решения основных задач, решенных самостоятельно и на семинарах, а также составить письменные ответы на все вопросы, вынесенные на зачет.