

«Кемеровский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России)

Проректор по учебной работе
к.б.н., доцент В.В. Большаков

« 15 » 04 2021 г.



ГЕНОМИКА

Кафедра-разработчик рабочей программы

молекулярной и клеточной
биологии

Семестр	Трудоем- кость		Лек- ций, ч.	Лаб. прак- тику м, ч.	Пра кт. зан яти й, ч.	Клини- ческихп ракт. занятий , ч.	Сем ина ров, ч.	СР С, ч.	КР	Экза мен, ч	Форма промежут очного контроля (экзамен / зачет с оценкой / зачет)
	зач. ед.	ч.									
VII	6	216	24		48			108		36	экзамен
Итого	6	216	24		48			108		36	экзамен

Кемерово 2025

Рабочую программу разработал (-и) зав. кафедрой, д.б.н., доцент М.Б. Лавряшина
старший преподаватель, Д.О. Имекина
доцент, к.б.н., А.В. Мейер

Рабочая программа согласована с научной библиотекой _____ Г.А. Фролова
20 03 2025 г.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры молекулярной и клеточной биологии, протокол № 8 от «20» 03 2025 г.

Председатель: к.м.н., доцент О.И. Пивовар
протокол № 4 от «14» 04 2025 г.

Рабочая программа согласована с деканом медико-профилактического факультета, д.м.н., доцентом
Л.А. Левановой _____
« 15 » 04 20 21 г. 

Регистрационный номер 2487

Руководитель УМО д.ф.н., профессор Н.Э. Коломиец

« 15 » 04 20 25 Г.

ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1.1. Цели и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целями освоения дисциплины «Геномика» являются знакомство студентов с современным состоянием геномных исследований, формирование знаний о фундаментальных понятиях в данной области знаний и их значении для медицины, воспитание навыков анализа медико-биологических социально-значимых проблем с точки зрения лежащих в их основе молекулярно-генетических процессов, способности использовать на практике методы геномных исследований, сформировать у студентов современное естественно-научное мировоззрение на основе знания механизмов передачи и реализации генетической информации.

1.1.2. Задачи дисциплины: сформировать систему знаний в области геномных исследований и технологий; сформировать у студентов представлений о патологических состояниях как результате нарушения молекулярных механизмов внутриклеточных процессов; ознакомить студентов с основными технологиями структурного и функционального анализа нуклеиновых кислот, включая компьютерные программы и алгоритмы исследования нуклеотидных последовательностей; обучить студентов важнейшим методам, применяемым для геномных исследований, позволяющим проводить основные этапы молекулярной диагностики; ознакомить студентов с использованием достижений геномных исследований в медицине; сформировать навыки изучения и анализа научной и практической медицинской и медико-биологической литературы.

1.2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

1.2.1. Дисциплина относится к обязательной части Блока 1.

1.2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами/практиками: *«Общая биология», «Молекулярная биология», «Генетика», «Биотехнология».*

1.2.3. Изучение дисциплины необходимо для получения знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами/практиками: *«Фармакология», «Биоэтика», «Преддипломная практика».*

В основе преподавания данной дисциплины лежат следующие типы профессиональной деятельности:

1. Научно-исследовательский

1.3. Компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины

1.3.2. Общепрофессиональные компетенции

№ п/п	Наименование категории общепрофессиональных компетенций	Код компетенции	Содержание компетенции	Индикаторы общепрофессиональных компетенции	Технология формирования
1	Теоретические и практические основы профессиональной деятельности	ОПК-2	Способен применять принципы структурно-функциональной организации, использовать физиологические, цитологические, биохимические, биофизические методы анализа для оценки и коррекции состояния живых объектов и мониторинга сред их обитания	ИД-1 _{ОПК-2} Применяет принципы структурно-функциональной организации живых организмов для оценки и коррекции их состояния. ИД-2 _{ОПК-2} Применяет физиологические, цитологические, биохимические, биофизические методы лабораторного анализа. ИД-3 _{ОПК-2} Производит мониторинг сред обитания живых организмов.	Контрольные вопросы по теме лекций Тесты текущего контроля по темам Ситуационные задачи по темам Вопросы к зачету
2	Теоретические и практические основы профессиональной деятельности	ОПК-3	Способен использовать философские концепции естествознания и понимание современных биосферных процессов для системной оценки и прогноза развития сферы	ИД-1 _{ОПК-3} Применяет знание основ эволюционной теории. ИД-2 _{ОПК-3} Использует современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии профессиональной деятельности ИД-3 _{ОПК-3} Применяет знания из области генетики и биологии развития для исследования	Контрольные вопросы по теме лекций Тесты текущего контроля по темам Ситуационные задачи по темам Вопросы к зачету

				механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности.	
--	--	--	--	--	--

1.4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы		Трудоемкость, всего		Семестры
		в зачетных единицах (ЗЕ)	в академических часах (ч)	VII
				Трудоемкость по семестрам (ч)
				VII
Аудиторная работа, в том числе:		2,0	72	72
Лекции (Л)		0,67	24	24
Лабораторные практикумы (ЛП)		-	-	-
Практические занятия (ПЗ)		1,33	48	48
Клинические практические занятия (КПЗ)		-	-	-
Семинары (С)		-	-	-
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе НИРС		3,0	108	108
Промежуточная аттестация:	зачет (З)	1,0	36	экзамен
ИТОГО		6	216	экзамен

2. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоемкость модуля дисциплины составляет 6 зачетные единицы, 216 ч.

2.1. Структура дисциплины

№ п/п	Наименование разделов и тем	Семестр	Всего часов	Виды учебной работы					СРС
				Аудиторные часы					
				Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	
1	Анатомия генома человека	VII	30	4		8			18
2	Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека	VII	15	2		4			9
3	Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики	VII	15	2		4			9
4	Молекулярные основы наследственных болезней	VII	30	4		8			18
5	Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.	VII	15	2		4			9
6	Геномный импринтинг и наследственная патология	VII	15	2		4			9

№ п/п	Наименование разделов и тем	Семестр	Всего часов	Виды учебной работы					СРС
				Аудиторные часы					
				Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	
7	Диагностика хромосомных патологий	VII	15	2		4			9
8	Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии	VII	15	2		4			9
9	Геномика и этика	VII	15	2		4			9
10	Геномика как основа персонифицированной и предиктивной медицины	VII	15	2		4			9
	Итого	VII	216	24		48			108

2.2. Тематический план лекционных (теоретических) занятий

№ п/п	Наименование раздела, тема лекции	Кол- во часо в	Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
		24	VII	ОПК-2 (ИД-1, ИД-2, ИД-3), ОПК-3 (ИД-1, ИД-2, ИД-3)
1	Анатомия генома человека	4	VII	
2	Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека	2	VII	
3	Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики	2	VII	
4	Молекулярные основы наследственных болезней	4	VII	
5	Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.	2	VII	
6	Геномный импринтинг и наследственная патология	2	VII	
7	Диагностика хромосомных патологий	2	VII	
8	Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии	2	VII	
9	Геномика и этика	2	VII	
10	Геномика как основа персонифицированной и предиктивной медицины	2	VII	
Итого:		24	VII	

2.3. Тематический план практических занятий

№ п/ п	Наименование раздела, тема занятия	Вид занят ия (ПЗ, С, КПЗ, ЛП)	Кол- вочасов		Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
			Ауд ито р.	СРС		
		<i>ПЗ</i>	48	108	VII	ОПК-2 (ИД-1, ИД-2, ИД-3), ОПК-3 (ИД-1, ИД-2, ИД-3)
1	Анатомия генома человека	<i>ПЗ</i>	8	18	VII	
2	Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
3	Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
4	Молекулярные основы наследственных болезней	<i>ПЗ</i>	8	18	VII	
5	Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
6	Геномный импринтинг и наследственная патология	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
7	Диагностика хромосомных патологий	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
8	Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
9	Геномика и этика	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
10	Геномика как основа персонализированной и предиктивной медицины	<i>ПЗ</i>	4	9	VII	
Итого:		ПЗ	48	108	VII	

2.4. Содержание дисциплины

Тема 1. *Анатомия генома человека*

Содержание темы:

1. *Геном.* История исследований. Определение генома и его основных элементов. Оценка размера генома: физический, цитологический и генетический методы. Некодирующая часть генома: сателлитная ДНК, мини- и микросателлиты. Мобильные генетические элементы.

2. *Структурно-функциональная организация ядерного генома человека.* Гены и геноподобные последовательности, внегенная ДНК. Структурно-функциональные особенности хромосом человека. Карты хромосом человека.

3. *Митохондриальный геном человека.* Митохондриальные гены, митохондриальный генетический код.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №1, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 2. Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственные заболевания человека

Содержание темы:

1. *Наследственные заболевания.* Определение, классификация. Каталог генов и генных болезней МакКьюсика. Моногенные заболевания: различные мутации одного гена, мутации разных генов, влияние генов-модификаторов. Многофакторные заболевания. Хромосомные заболевания. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии. Болезни накопления: лизосомные и пероксисомные патологии. Гены предрасположенности и гены протекции. Частота конкордантности. Полиморфизм и полигения.

2. *Генодиагностика.* Методы картирования. Идентификация и изучение генов-кандидатов. Стратегии молекулярного картирования. Клонирование генов. Применение в медицине с целью предикции, диагностики и профилактики наследственных заболеваний человека.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №2, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 3. Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики

Содержание темы:

1. *Генетический полиморфизм и мутации: сходства и различия.* Номенклатуры и типы мутаций. Частота спонтанного мутагенеза. Эндогенные механизмы возникновения мутаций. Индуцированные мутации: УФ-свет, радиация, химические мутагены.

2. *Классификация мутаций.* Мутации генные, хромосомные и геномные. Мутации летальные, морфологические, физиологические, биохимические, поведенческие. Мутации положительные, нейтральные, вредные. Мутации спонтанные, химически или радиационно-индуцированные. Мутации ядерные, митохондриальные.

3. *Механизмы возникновения мутаций (мутагенеза).* Возникновение первичных повреждений ДНК: изменение нуклеотидной последовательности, химическая модификация азотистых оснований, разрывы цепей ДНК. Репарация первичных повреждений ДНК, восстановление целостности ДНК, закрепление первичного повреждения в форме мутационного изменения. Возникновение геномных мутаций. Нарушение процесса расхождения хромосом в клеточных делениях или при гаметогенезе.

4. *Методы диагностики мутаций.* Молекулярные методы диагностики (полимеразная цепная реакция, секвенирование ДНК и РНК). Цитогенетические методы для выявления хромосомных aberrаций.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №3, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 4. Молекулярные основы наследственных болезней

Содержание темы:

1. *Генетические основы наследственной патологии.* Классификация наследственной патологии. Молекулярные механизмы мутагенеза и репарации ДНК.

2. *Эпигенетические процессы и наследственные болезни.* Транскрипционная активность ДНК в клетке. Вариация активности генома (экспрессия генов) в отдельно взятой клетке и во всем организме. Эпигенетические феномены: инактивация хромосомы X, геномный импринтинг, унипарентальная дисомия, изменение порядка репликации ДНК, метилирование ДНК, биохимическая модификация гистонов и другие. Нарушение эпигенетических процессов как источник функциональных аномалий различных тканей организма.

3. *Семiotика наследственных болезней.* Изучение признаков (симптомов) генетических заболеваний. Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний и принципы

их клинической диагностики. Анализ данных функциональных и лабораторных методов исследования (цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических и др.).

4. *Профилактика наследственной патологии.* Медико-генетическое консультирование. Показания для медико-генетического консультирования. Периконцепционная профилактика при планировании беременности. Методы пренатальной и неонатальной диагностики наследственной патологии.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №4, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 5. Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей

Содержание темы:

1. *Нарушение структуры генов и регуляции синтеза белка.* Возникновение и развитие наследственной патологии.

2. *Болезни экспансии нестабильных нуклеотидных повторов.* Удлинение в пределах патологического гена участка ДНК, тандемные повторы трёх или более нуклеотидов. Аномалии в экспрессии гена и его функции.

3. *Молекулярные механизмы экспансии.* Ошибки репликации ДНК, сдвиг комплементарности. Основные патогенетические механизмы заболеваний с повторной экспансией: потеря функции, токсичность повторной РНК и повторных полипептидов.

4. *Примеры болезней, вызванных экспансией повторов:* болезнь Гентингтона, синдром ломкой Х-хромосомы, миотоническая дистрофия.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №5, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 6. Геномный импринтинг и наследственная патология

Содержание темы:

1. *Генетические основы онтогенеза.* Гены с метринским эффектом. Гомеозисные гены и гены дифференцировки. Генетика пола. Генетические уровни регуляции пола. Первичные и вторичные признаки. Хромосомные болезни, обусловленные нарушением сочетания половых хромосом.

2. *Геномный импринтинг.* Дифференциальная маркировка материнских и отцовских гомологичных хромосом. Фенотипическое проявление мутаций у потомства, унаследованных от матери или отца. Моноаллельная экспрессия генов. Импритированные и неимпритированные гены. Неэквивалентный вклад родителей в геном потомков. Метилирование ДНК как эпигенетическая метка геномного импринтинга.

3. *Примеры заболеваний геномного импринтинга.* Однородительские диссомии. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана как модель изучения эпигенетической регуляции геномного импринтинга.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №6, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 7. Диагностика хромосомных патологий

Содержание темы:

1. Хромосомные патологии. Хромосомы человека и их структурная организация. Клеточный цикл: митоз, мейоз и гаметогенез. Численные и структурные хромосомные мутации. Классификация, этиология. Аномалии количества или структуры хромосом у человека. Врожденный характер хромосомных патологий. Спорадическая и наследуемая формы хромосомной патологии.

2. Примеры хромосомной патологии. Нарушения аутосом и половых хромосом. Синдром Клайнфельтера (47, XXУ), Синдромом Шерешевского-Тернера (45, X0), Синдром Дауна (47, XX, +21/ 47, XU, +21), Синдром Эдвардса (47, XU, +18/47, XX, +18).

3. Диагностика хромосомной патологии. Дифференциальная окраска хромосом. Типы хромосомных мутаций: трисомии, моносомии, анеуплоидии по половым хромосомам, полиплоидия, делеции, дупликации, транслокации, инсерции, инверсии. Методы дифференциальной окраски хромосом. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №7, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 8. Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии

Содержание темы:

1. Генетические основы онкогенеза. Молекулярные механизмы канцерогенеза: двухударная модель. Роль наследственных факторов в возникновении онкологических заболеваний. Источники нестабильности генома при онкологических заболеваниях. Вирусные и клеточные онкогены. Физиологическая роль протоонкогенов. Гены-супрессоры опухолевого роста. Нарушение регуляции клеточного цикла. Программированная клеточная гибель.

2. Молекулярно-генетические методы в диагностике онкологических заболеваний. Цитологическое исследование, метод ДНК- проточной цитометрии. Выявление онкомаркеров иммунохимическими методами. Блоттинг для выявления нарушений последовательности ДНК и РНК. Полимеразная цепная реакция как метод определения дефектов структуры ДНК протоонкогенов и генов-супрессоров. Лабораторная ДНК-диагностика наследственных форм рака. Лабораторная ДНК-диагностика спорадических форм рака. Онкомолекулярная диагностика при определении химиотерапевтической лечебной тактики или прогнозировании течения опухолевого процесса с помощью микрочипирования и методов секвенирования нового поколения (NGS).

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №8, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 9. Геномика и этика

Содержание темы:

1. Основные морально-этические вопросы в геномике и их влияние на проведение исследований. Принцип уважения интересов участников геномных исследований. Этические аспекты развития геномики и их воздействие на современные геномные исследования. Взаимодействие учёных со всеми заинтересованными сторонами и уважение интересов всех участников исследования.

2. Ключевые принципы права и этики в геномных исследованиях. Их важность и влияние на проведение исследований. Соблюдение правовых норм в геномных исследованиях. Значимость соблюдения правовых норм и этических принципов для обеспечения законности и справедливости исследовательских процессов.

3. Этические проблемы в сфере геномики. Идентификация основных этических проблем, с которыми сталкиваются исследователи в области геномики, и способы их решения.

4. *Этика и безопасность геномных исследований.* Необходимость соблюдения этических норм для обеспечения безопасности участников исследований. Этические аспекты использования геномных данных. Вопросы конфиденциальности, согласия участников и этической обработки информации.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №9, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Тема 10. Геномика как основа персонифицированной и предиктивной медицины

Содержание темы:

1. *Роль геномики в диагностике и профилактике болезней.* Определение геномики как изучения совокупности генов человека и их нарушений, которые приводят к развитию наследственного заболевания, повышают риск его развития и степень предрасположенности к нему. Исследование строения генома и его функционального значения создаёт базу для усовершенствования методов диагностики, а также позволяет оценить вероятность развития наследственных и мультифакторных заболеваний.

2. *Концепция «генетического паспорта».* Индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям. Идентификация генов функциональных генетических модулей.

3. *Генетика медицины 4П.* Медицина будущего – абсолютно новая модель здравоохранения. Задачи 4П медицины. Принцип персонализации. Принцип предсказательности. Принцип превентивности. Принцип партисипативности Концепция предиктивной, превентивной и персонализированной медицины. Генетические паспорта. Значение генетических исследований для медицины 4П.

4. *Генетическая безопасность.* Определение, цели, задачи. Методы. Уровни генетической безопасности. Генетическая безопасность в системе государственной безопасности. Современная экологическая ситуация. Биологическое и генетическое оружие.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №10, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

2.5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
		108	VII
<i>Анатомия генома человека</i>	<i>Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №1, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php</i>	18	VII

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол- во часов	Семестр
<i>Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека</i>	<i>Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №2, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php</i>	9	VII
<i>Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики</i>	<i>Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №3, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php</i>	9	VII
<i>Молекулярные основы наследственных болезней</i>	<i>Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №4, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php</i>	18	VII
<i>Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.</i>	<i>Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №5, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php</i>	9	VII
<i>Геномный импринтинг и наследственная патология</i>	<i>Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №6, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php</i>	9	VII

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол- во часов	Семестр
Диагностика хромосомных патологий	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №7, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	9	VII
Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №8, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	9	VII
Геномика и этика	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №9, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	9	VII
Геномика как основа персонализированной и предиктивной медицины	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №10, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	9	VII
Итого:		108	VII
Всего:		108	VII

3. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

3.1. Занятия, проводимые в интерактивной форме

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
1	<i>Анатомия генома человека</i>	<i>Практическое занятие</i>	8	Дискуссия Опережающая самостоятельная работа	4
2	<i>Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Круглый стол Опережающая самостоятельная работа Междисциплинарное обучение	2
3	<i>Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Дискуссия Опережающая самостоятельная работа	2
4	<i>Молекулярные основы наследственных болезней</i>	<i>Практическое занятие</i>	8	Круглый стол Опережающая самостоятельная работа Междисциплинарное обучение	4
5	<i>Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Дискуссия Опережающая самостоятельная работа	2
6	<i>Геномный импринтинг и наследственная патология</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Круглый стол Опережающая самостоятельная работа Междисциплинарное обучение	2
1	<i>Диагностика хромосомных патологий</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Круглый стол Опережающая самостоятельная работа Междисциплинарное обучение	2
2	<i>Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Круглый стол Опережающая самостоятельная работа Междисциплинарное обучение	2
3	<i>Геномика и этика</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Круглый стол Опережающая самостоятельная работа Междисциплинарное обучение	2
4	<i>Геномика как основа персонифицированной и предиктивной медицины</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Круглый стол Опережающая самостоятельная работа	2

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
				Междисциплинарное обучение	
		Итого:	48		24

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Контрольно-диагностические материалы для промежуточной аттестации.

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена и включает в себя: собеседование по 1 теоретическому вопросу из числа контрольных вопросов для подготовки к зачету; демонстрация освоения практических навыков, умений путем решения 2 ситуационных задач.

Экзамен проводится с использованием оценочных средств в соответствии с утвержденным ФОС по дисциплине. Вопросы для экзамена размещены на странице кафедры на сайте университета и на информационном стенде кафедры. Время на подготовку к ответу составляет не более 20 минут.

При проведении аттестационного испытания (устный опрос, демонстрация освоения практических навыков) в рамках промежуточной аттестации по дисциплине обучающимся не должны использоваться средства связи (мобильные телефоны, беспроводная аппаратура), а также неразрешенные информационные материалы. При использовании средств связи и (или) неразрешенных информационных материалов обучающийся может быть удален с аттестационного испытания.

4.2. Оценочные средства (представлены в приложении 1)

4.3. Критерии оценки по дисциплине в целом

Характеристика ответа	Оценка ECTS	Баллы в РС	Оценка итоговая
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний по дисциплине, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знания об объекте демонстрируются на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные студентом самостоятельно в процессе ответа..	A -B	100-91	5
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. В ответе	C-D	90-81	4

допущены недочеты, исправленные студентом с помощью преподавателя.			
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Студент не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Студент может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	Е	80-71	3
Дан неполный ответ, логика и последовательность изложения имеют существенные нарушения. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, вследствие непонимания студентом их существенных и несущественных признаков и связей. В ответе отсутствуют выводы. Умение раскрыть конкретные проявления обобщенных знаний не показано. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	Ех- F	<70	2 Требуется пересдача/ повторное изучение материала

5. ИНФОРМАЦИОННОЕ И УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Информационное обеспечение дисциплины

№ п/п	Наименование и краткая характеристика библиотечно-информационных ресурсов и средств обеспечения образовательного процесса, в том числе электронно-библиотечных систем и электронных образовательных ресурсов (электронных изданий и информационных баз данных)
	ЭБС:
	https://kemsu.ru/science/library/
	Интернет-ресурсы:

5.2. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

№ п/ п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
	Основная литература
1	Дымшиц, Г.М. Молекулярные основы современной биологии: учебное пособие / Г.М. Дымшиц, О.В. Саблина - Новосибирск: РИЦ НГУ, 2012. - 251 с. // ЭБС «Консультант студента». – URL: https://www.studentlibrary.ru . – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
2	Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") // ЭБС «Консультант студента». – URL: https://www.studentlibrary.ru . – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
3	Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. // ЭБС «Консультант студента». – URL:

№ п/ п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
	https://www.studentlibrary.ru . – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
4	Джайн, К.К. Основы персонализированной медицины: медицина XXI века: омикс-технологии, новые знания, компетенции и инновации / К.К. Джайн, К.О. Шарипов - М.: Литтерра, 2020. – 576 с. // ЭБС «Консультант студента». – URL: https://www.studentlibrary.ru . – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
	Дополнительная литература
5	Пассарг, Э. Наглядная генетика / Пассарг; пер. с англ. под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 5110 с. // «Электронные издания» - Электронные версии печатных изданий ООО «Лаборатория знаний». - URL: https://moodle.kemsma.ru/ . – Режим доступа: удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
6	Ребриков, Д. В. ПЦР в реальном времени / Д. В. Ребриков, Г. А. Саматов, Д. Ю. Трофимов и др. ; под ред. Д. В. Ребрикова. - 8-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 226 с. // «Электронные издания» - Электронные версии печатных изданий ООО «Лаборатория знаний». - URL: https://moodle.kemsma.ru/ . – Режим доступа: удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
7	Кребс, Дж. Гены по Льюину / Дж. Кребс, Э. Голдштейн, С. Килпатрик : пер. с англ. - Москва: Лаборатория знаний, 2021. - 922 с. // «Электронные издания» - Электронные версии печатных изданий ООО «Лаборатория знаний». - URL: https://moodle.kemsma.ru/ . – Режим доступа: удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
8	Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учеб. пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв; под ред. Е. С. Беляева, А. П. Акифьева. - 4-е изд. , стер. - Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007. - 479 с. // ЭБС «Консультант студента». – URL: https://www.studentlibrary.ru . – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
9	Разин, С. В. Хроматин : упакованный геном / С. В. Разин, А. А. Быстрицкий. - 5-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 191 с. // «Электронные издания» - Электронные версии печатных изданий ООО «Лаборатория знаний». - URL: https://moodle.kemsma.ru/ . – Режим доступа: удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
10	Спирин, А. С. Молекулярная биология. Рибосомы и биосинтез белка : учебное пособие / А. С. Спирин. - 3-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2019 - 594 с. // «Электронные издания» - Электронные версии печатных изданий ООО «Лаборатория знаний». - URL: https://moodle.kemsma.ru/ . – Режим доступа: удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный .

5.3. Методические разработки кафедры

№ п/ п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
1	

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Помещения:

Пр. Октябрьский 16А (Фармацевтический корпус)

Учебные комнаты № 203, 205, 220

Лаборатории № 204, 208, 213, 214

Оборудование:

Доски, столы, стулья, шкафы для одежды, вытяжной шкаф, центрифуга 5804R с охлаждением, рН-метр электронный, гомогенизатор FastPrep-24, Термоциклер BioRad C 1000, Система ПЦР в "реальном времени" QuantStudio™ 5, термошейкер для иммунопланшет ST-3М, СО2-инкубатор, 170л, до +60°C, камера для горизонтального электрофореза, гель-документирующая система UVP GelSolo, Секвенатор Seqstudio, по Сенгеру, 4 капилляра, Автоклав горизонтальный, 65л, Микроскоп оптический (Тип 1) Axio Lab. A1, Спектрофотометр - NanoDrop One, Thermo FS.

Средства обучения:

Технические:

мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), аудиоколонки, ноутбук с выходом в интернет

Демонстрационные материалы:

наборы мультимедийных презентаций, видеофильмов, наборы учебно-наглядных пособий, т иммунобиологических препаратов, демонстрационных мазков, таблицы, схемы

Оценочные средства:

тестовые задания по изучаемым темам, контрольные вопросы для самоподготовки, ситуационные задачи

Учебные материалы:

учебники, учебные пособия, раздаточные дидактические материалы Программное обеспечение:

Microsoft Windows 7 Professional

Microsoft Office 10 Standard

Microsoft Windows 8.1 Professional

Microsoft Office 13 Standard

Linux лицензия GNU GPL

LibreOffice лицензия GNU LGPLv3 Антивирус Dr.Web Security Space

Kaspersky Endpoint Security Russian Edition для бизнеса

Оценочные средства

Список вопросов для подготовки к экзамену (в полном объеме):

1. Геномика как наука. Цель. Задачи. Обратная генетика. Формирование новой научной идеологии и методологии.
2. Роль обратной транскрипции в формировании геномов.
3. Искусственные хромосомы в решении проблемы секвенирования геномов.
4. Геномы прокариот и эукариот. Уровни организации и структуры. Геномная топография. Направление эволюции. С-парадокс.
5. Структурный анализ генома: физическое картирование. Методы.
6. Подходы к анализу генов в геномах прокариот и эукариот.
7. Классификация структурных элементов геномов.
8. Стратегия сравнительного анализа геномов.
9. Генная терапия.
10. Геномы дрожжей
11. Способы активации хроматина.
12. Пути формирования протеома. Механизмы считывания генетической информации на уровне транскрипции, трансляции.
13. Сателлитная ДНК, локализация, распределение, функции.
14. Пути образования генных семейств.
15. IS-элементы и транспозоны.
16. Гены, образующие тандемные ряды. Назначение.
17. Вирусные ретротранспозоны. Роль в геноме человека.
18. Функциональная геномика. Цель. Задачи. Направление исследований.
19. Основы геномного полиморфизма. Роль повторов в функционировании, картировании и эволюции геномов.
20. Геномы растений
21. Медицинская геномика.
22. Генетический анализ: кандидатное и позиционное клонирование, "прогулка" и "прыжки" по хромосоме.
23. Этика геномных исследований и проблемы генетической безопасности.
24. Упаковка бактериальной ДНК в хромосомы.
25. Функциональные перестройки ДНК у эукариот - комбинаторные рекомбинации.
26. Избыточность функции гена. Назначение.
27. Роль функциональных перестроек в эволюции геномов.
28. Типы взаимодействия генов.
29. Минимальный набор генов.
30. Упаковка эукариотической ДНК в хромосомы.
31. Сравнительная геномика: переход от прокариот к эукариотам.
32. Методы функциональной геномики.
33. Сравнительная геномика: что приобретают геномы при переходе от низших эукариот к высшим.
34. Фармакогеномика и генопаспортизация.
35. Функциональные элементы и морфология хромосом. Кариотип.
36. Невирусные ретротранспозоны. Распространение в геномах высших эукариот.
37. Сравнение бактериальных геномов.
38. Генетические системы прокариот и эукариот (доминантные и вторичные).
39. Функциональные перестройки в геноме эукариот: запрограммированная и незапрограммированная амплификация.
40. Роль мобильных элементов в эволюции геномов.

41. Геномы хлоропластов.
42. Программа "Геном человека". Цель. Задачи. Подпрограммы. Итоги. Новые направления науки.
43. Геномные острова бактерий: организация, функции, роль в эволюции.
44. Функциональные перестройки ДНК прокариот.
45. Основополагающие принципы структурного анализа генома
46. Геномы митохондрий.
47. Структурный анализ генома: генетическое картирование. Методы.
48. Уровни функциональности геномов.
49. Молекулярные основы геномной реорганизации. Синтенные гены.
50. Превентивная медицина и геномный полиморфизм
51. Основы биоинформатики
52. Анализ генов и выяснение их функции по структурной гомологии
53. Генодиагностика: наследственные и соматические заболевания

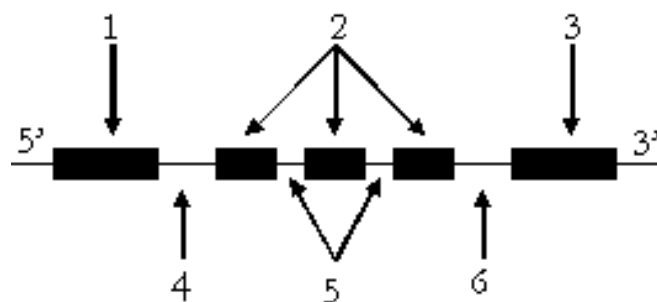
Тестовые задания (примеры разных типов с ключами ответов):

1. ВОЗНИКНОВЕНИЕ ГЕНОМИКИ КАК НАУЧНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
СТАЛО ВОЗМОЖНЫМ ПОСЛЕ
 - 1) установления структуры ДНК
 - 2) дифференциации регуляторных и структурных участков гена
 - 3) полного секвенирования генома у ряда организмов
2. ОБЪЕДИНЕНИЕ ГЕНОМОВ КЛЕТОК РАЗНЫХ ВИДОВ И РОДОВ
ВОЗМОЖНО ПРИ СОМАТИЧЕСКОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ
 - 1) только в природных условиях
 - 2) только в искусственных условиях
 - 3) в природных и искусственных условиях
3. ПОНЯТИЕ «ЛИПКИЕ КОНЦЫ» ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНЖЕНЕРИИ
ОТРАЖАЕТ
 - 1) комплементарность нуклеотидных последовательностей
 - 2) реагирование друг с другом SH-групп с образованием дисульфидных связей
 - 3) взаимодействие нуклеиновых кислот и гистонов

Ответ: 1-3, 2-2, 3-1

Ситуационные задачи (примеры разных типов задач с эталонами ответов) :

Ситуационная задача №1. Подпишите основные структурные элементы транскриптона эукариот.



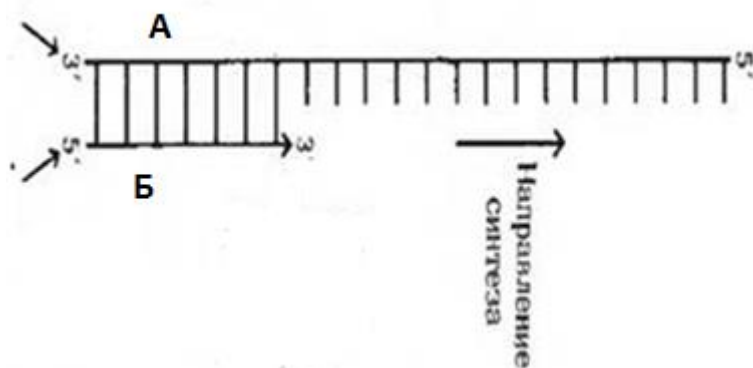
1	
2	
3	
4	
5	
6	

Эталон ответа к задаче №1

1	промотор
2	экзоны
3	терминатор
4	лидер
5	интроны
6	трейлер

Ситуационная задача № 2

Обозначьте на рисунке ДНК матрицу и затравку и ответьте на вопрос как будет реплицироваться данная цепь: как ведущая (лидирующая) или как отстающая?



Эталон ответа к задаче №2

А – матрица

Б – затравка

Цепь будет реплицироваться как ведущая.