федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Кемеровский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ:
Проректор по учебной работе
к.б.н., доцент В.В. Большаков
«14» 04 2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

Специальность	32.05.01 «Медико-профилактическое дело»
Квалификация выпускника	врач по общей гигиене, по эпидемиологии
Форма обучения	очная
Факультет	медико-профилактический
Кафедра-разработчик рабочей программы	молекулярной и клеточной биологии

Семестр	Трудоемкость		Лекций, ч.	Лаб. практикум, ч.	Практ. занятий, ч.	Клинических практ. занятий, ч.	Семинаров, ч.	СРС, ч.	КР	Экзамен, ч	Форма промежуточного контроля (экзамен / зачет с оценкой / зачет)
	зач. ед.	ч.									
VI	2	72	20		40			12			зачет
Итого	**2**	**72**	**20**		**40**			**12**			**зачет**

Кемерово 2026

Рабочая программа дисциплины «Молекулярная генетика» разработана в соответствии с ФГОС ВО – специалитет по специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело», квалификация «Врач по общей гигиене, по эпидемиологии», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации №552 от «15» июня 2017 г.

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 _____ О.Н. Самотоева
19 03 2026 г.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры молекулярной и клеточной биологии, протокол № 7 от «19» 03 2026 г.

Рабочая программа согласована с учебно-методической комиссией по группе специальностей медико-профилактического дела
Председатель: к.м.н., доцент _____ О.И. Пивовар
протокол № 2 от «13» 04 2026 г.

Рабочая программа согласована с деканом медико-профилактического факультета, д.м.н., доцентом Л.А. Левановой _____
«13» 04 2026 г.

Рабочая программа зарегистрирована в учебно-методическом отделе
Регистрационный номер 4088
Руководитель УМО д.ф.н., профессор _____ Н.Э. Коломиец

«14» 04 2026 г.

ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1.1. Цели и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целями освоения дисциплины «Молекулярная генетика» являются формирование базиса знаний, умений и навыков, необходимых для эффективной профессиональной деятельности специалиста медико-профилактического дела на основе понимания молекулярно-генетических механизмов, в том числе, алгоритмов работы с генетическими базами данных, получения генетической информации и ее интерпретации.

1.1.2. Задачи дисциплины: формирование целостного представления о структуре, функциях нуклеиновых кислот, организации генетического материала эукариот (человека) и методах его исследования; формирование и развитие навыков применения на практике знаний в области молекулярной генетики в контексте современной доктрины «Медицины 4П»; обучение приёмам работы с открытыми генетическими базами данных (ресурсы сети Интернета) с целью сбора и анализа эпидемиологических данных; выработка умений применять, анализировать и интерпретировать генетическую информацию, полученную на основе молекулярно-генетического и цитогенетического тестирования.

1.2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

1.2.1. Дисциплина относится к вариативной части Блока 1.

1.2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами/практиками: *«Химия», «Биология», «Анатомия человека», «Гистология, эмбриология, цитология», «Биохимия», «Нормальная физиология», «Фармакология».*

1.2.3. Изучение дисциплины необходимо для получения знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами/практиками:*, «Профессиональные болезни», «Клиническая лабораторная диагностика», «Неврология, медицинская генетика», «Инфекционные болезни», «Геномные технологии в эпиднадзоре».*

В основе преподавания данной дисциплины лежат следующие типы профессиональной деятельности:

1. Диагностический

2. Профилактический

1.3. Компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины

1.3.1. Общепрофессиональные компетенции

№ п/п	Наименование категории общепрофессиональных компетенций	Код компетенции	Содержание компетенции	Индикаторы общепрофессиональных компетенций	Технология формирования
1	Естественнонаучные методы познания	ОПК-3	**Способен решать профессиональные задачи врача по общей гигиене, эпидемиологии с использованием основных** физико-химических, математических и иных **естественнонаучных понятий и методов.**	ИД-1 $_{ОПК-3}$ Владеть алгоритмом основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных методов исследований. ИД-2 $_{ОПК-3}$ Уметь интерпретировать результаты физико-химических, математических и иных естественнонаучных исследований при решении профессиональных задач.	Контрольные вопросы по теме лекций Тесты текущего контроля по темам Ситуационные задачи по темам Тест итоговый по дисциплине Вопросы к зачету № 1- 50

1.4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы		Трудоемкость, всего		Семестры
		в зачетных единицах (ЗЕ)	в академи-ческих часах (ч)	**III**
				Трудоемкость по семестрам (ч)
				IV
Аудиторная работа, в том числе:		**1,67**	**60**	**60**
Лекции (Л)		0,56	20	20
Лабораторные практикумы (ЛП)		-	-	-
Практические занятия (ПЗ)		1,11	40	40
Клинические практические занятия (КПЗ)		-	-	-
Семинары (С)		-	-	-
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе НИРС		**0,33**	**12**	**12**
Промежуточная аттестация: *(оставить нужное)*	зачет (З)			зачет
	экзамен (Э)	-	-	-
	зачёт с оценкой	-	-	-
ИТОГО		1	36	зачет

2. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоемкость модуля дисциплины составляет 1 зачетную единицу, 36ч.

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	Тема 1. Введение в молекулярную генетику: базовые понятия и место в профилактической медицине	III	7	2		4			1
2	Тема 2. Структура и функции нуклеиновых кислот	III	7	2		4			1
3	Тема 3. Организация генома человека	III	8	2		4			2
4	Тема 4. Экспрессия генетической информации	III	7	2		4			1
5	Тема 5. Молекулярно-генетические методы: принципы, области применения и интерпретация результатов	III	8	2		4			2

№ п/п	Наименование разделов и тем	Семестр	Всего часов	Виды учебной работы					СРС
				Аудиторные часы					
				Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	
6	Тема 6. Мутации и хромосомные перестройки: классификация, механизмы возникновения и связь с факторами риска	III	7	2		4			1
7	Тема 7. Системы репарации ДНК	III	7	2		4			1
8	Тема 8. Молекулярные основы наследственных и мультифакториальных заболеваний	III	7	2		4			1
9	Тема 9. Фармакогеномика и нутригеномика: персонализация профилактики и образа жизни	III	7	2		4			1
10	Тема 10. Медико-генетическое консультирование, биоэтика и правовые аспекты: роль врача профилактического профиля ИТОГОВОЕ ЗАНЯТИЕ. ЗАЧЕТ.	III	7	2		4			1
	Итого	**VI**	**72**	**20**		**40**			**12**

2.2. Тематический план лекционных (теоретических) занятий

№ п/п	Наименование раздела, тема лекции	Кол-во часов	Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
1	Тема 1. Введение в молекулярную генетику: базовые понятия и место в профилактической медицине	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
2	Тема 2. Структура и функции нуклеиновых кислот	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
3	Тема 3. Организация генома человека	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
4	Тема 4. Экспрессия генетической информации	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
5	Тема 5. Молекулярно-генетические методы: принципы, области применения и интерпретация результатов	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
6	Тема 6. Мутации и хромосомные перестройки: классификация, механизмы возникновения и связь с факторами риска	*2*	III	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
7	Тема 7. Системы репарации ДНК	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
8	Тема 8. Молекулярные основы наследственных и мультифакториальных заболеваний	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
9	Тема 9. Фармакогеномика и нутригеномика: персонализация профилактики и образа жизни	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
10	Тема 10. Медико-генетическое консультирование, биоэтика и правовые аспекты: роль врача профилактического профиля	*2*	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
	Итого:	**20**	VI	

2.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела, тема занятия	Вид занятия (ПЗ, С, КПЗ, ЛП)	Кол-вочасов		Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
			Аудитор.	СРС		
1	Тема 1. Введение в молекулярную генетику: базовые понятия и место в профилактической медицине	*ПЗ*	4	1	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
2	Тема 2. Структура и функции нуклеиновых кислот	*ПЗ*	4	1	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
3	Тема 3. Организация генома человека	*ПЗ*	4	2	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
4	Тема 4. Экспрессия генетической информации	*ПЗ*	4	1	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
5	Тема 5. Молекулярно-генетические методы: принципы, области применения и интерпретация результатов	*ПЗ*	4	2	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
6	Тема 6. Мутации и хромосомные перестройки: классификация, механизмы возникновения и связь с факторами риска	*ПЗ*	4	1	III	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
7	Тема 7. Системы репарации ДНК	*ПЗ*	4	1	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
8	Тема 8. Молекулярные основы наследственных и мультифакториальных заболеваний	*ПЗ*	4	1	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
9	Тема 9. Фармакогеномика и нутригеномика: персонализация профилактики и образа жизни	*ПЗ*	4	1	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
10	Тема 10. Медико-генетическое консультирование, биоэтика и правовые аспекты: роль врача профилактического профиля	*ПЗ*	4	1	VI	*ОПК-3 (ИД-1, ИД-2)*
Итого:		**ПЗ**	**40**	**12**	**VI**	

2.4. Содержание дисциплины

Тема 1. ***Введение в молекулярную генетику: базовые понятия и место в профилактической медицине***

Содержание темы:

1. *Предмет и задачи молекулярной генетики как инструмента профилактической медицины*: использование генетических данных для формирования групп риска, обоснования и оценки скрининговых программ, построения алгоритмов наблюдения до манифестации болезни.

2. *Базовые понятия дисциплины*: ген как функциональная единица и потенциальная мишень тестов; аллель (в т. ч. рисковые варианты); генотип как результат молекулярно-генетического исследования; фенотип как клинический/биохимический признак, на предотвращение которого направлена профилактика; экспрессия как механизм реализации генетической информации; пенетрантность и экспрессивность как параметры, определяющие вероятность и выраженность проявления признака.

3. *Центральная догма молекулярной биологии* (ДНК → РНК → белок) в прикладном аспекте: идентификация точек возникновения риска (ошибки репликации, нарушения процессинга и

сплайсинга, посттрансляционные модификации) и точек контроля (биомаркеры на уровне ДНК/РНК/белка).
4. *Уровни профилактики с привлечением молекулярно-генетических данных*: первичная профилактика (модификация факторов среды/образа жизни у лиц с повышенным генетическим риском), вторичная профилактика (раннее выявление групп риска и биомаркеров до клиники), третичная профилактика (предупреждение осложнений у пациентов с установленным генетическим риском/заболеванием).
5. *Примеры применения в профилактической практике*: неонатальный скрининг (фенилкетонурия и др.), популяционные программы выявления носительства (талассемии, спинальная мышечная атрофия), оценка полигенных рисков для сердечно-сосудистых заболеваний.
6. *Критерии ВОЗ для массовых скрининговых программ*: значимость патологии для общественного здоровья; наличие эффективных мер профилактики/лечения; валидность, чувствительность и специфичность теста; экономическая и организационная реализуемость; соотношение пользы и потенциального вреда скрининга.
7. *Междисциплинарные связи:* взаимодействие с эпидемиологией (оценка популяционной частоты аллелей, генетические детерминанты восприимчивости), гигиеной (оценка мутагенной нагрузки среды), лабораторной диагностикой (интерпретация молекулярных тестов).
8. *Практическая работа №1 «Введение в молекулярную генетику: базовые понятия и место в профилактической медицине».* Формирование умений корректно оперировать терминами «генотип», «фенотип», «пенетрантность», «экспрессивность» в контексте профилактических решений; применять закон Харди–Вайнберга для расчёта частот аллелей и гетерозигот; оценивать целесообразность популяционных скринингов на основе популяционных частот и критериев ВОЗ; переводить генетические риски в практические профилактические алгоритмы.
Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №1, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 2. ***Структура и функции нуклеиновых кислот***
Содержание темы:
1. *Уровни организации ДНК*: первичная структура (последовательность нуклеотидов, направление цепи 5′→3′, антипараллельность); вторичная структура (комплементарность оснований, водородные связи, стэкинг-взаимодействия, B-форма спирали); третичная структура (суперспирализация); четвертичная структура (комплексы с гистонами, формирование нуклеосом). Принцип комплементарности — его значение для понимания свойств нуклеиновых кислот (сохранение информации, возможность точного копирования и узнавания последовательностей).
2. *Виды РНК и их биологическая роль*: мРНК как носитель информации о последовательности белка; тРНК и рРНК как компоненты аппарата трансляции; некодирующие РНК как участники регуляции и потенциальные маркеры состояния организма.
3.*Механизмы повреждения нуклеиновых кислот*: окисление оснований (например, образование 8-oxoG), депуринизация и дезаминирование, одно- и двуцепочечные разрывы, химические модификации (алкилирование, образование объёмных аддуктов).
4. *Повреждающие факторы среды и их прямое влияние на молекулы нуклеиновых кислот*: УФ-излучение (формирование пиримидиновых димеров), ионизирующая радиация

(двуцепочечные разрывы), химические мутагены (алкилирующие агенты, интеркаляторы), активные формы кислорода.
5.Связь структурных и химических свойств ДНК с задачами профилактической медицины: как знание о стабильности молекул и типах повреждений помогает обосновывать нормативы (ПДК/ПДУ), выбирать индикаторы генотоксичности для мониторинга среды и правильно интерпретировать условия, при которых биоматериал может утратить пригодность для исследований.
6. *Практическая работа №2 «Структура и функции нуклеиновых кислот».* Формирование умений соотносить тип повреждения ДНК с механизмом и источником (фактор среды); объяснять, как структурные особенности ДНК определяют её поведение в разных условиях; формулировать профилактические меры, исходя из понимания уязвимости молекул нуклеиновых кислот.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 3. *Организация генома человека*
Содержание темы:
1. *Проект «Геном человека».* История и современность. Цели проекта. Методы исследования. Достижения. Ожидание и реальность. Этические, юридические и социальные вопросы.
2. Упаковка ДНК и регуляция транскрипционной доступности: нуклеосомы, эухроматин (транскрипционно активные области) и гетерохроматин (конденсированные участки), модификации гистонов как эпигенетические метки.
3.*Кодирующие и некодирующие области генома*: доля белок-кодирующих последовательностей; регуляторные элементы (промоторы, энхансеры, инсуляторы); некодирующие гены и регуляторные РНК.
4. *Мобильные генетические элементы и повторяющиеся последовательности*: вклад в геномную нестабильность, механизмы возникновения перестроек (в т. ч. неравный кроссинговер на повторах).
5.*Геномная вариабельность человека*: однонуклеотидные полиморфизмы (SNP), инсерции/делеции (инделы), вариации числа копий (CNV), структурные варианты; популяционная частота вариантов как критерий клинической значимости (базы gnomAD, dbSNP).
6. *Клинико-профилактическое значение структурных особенностей генома*: делеции/дупликации как основа предрасположенности; неравный кроссинговер как механизм новых мутаций; влияние повторяющихся последовательностей на стабильность генома.
7. *Информационные ресурсы и генетические базы данных.* Обзор основных баз данных по геному человека. Базы генома, транскриптома, метаболома. Алгоритмы поиска нуклеотидных последовательностей в генетических базах данных. Анализ результатов поиска по генетическим базам данных. Генетические данные – проблемы интерпретации.
8. *Практическая работа №3 «Организация генома человека».* Знакомство со структурой и изменчивостью генома человека. Получение практических навыков поиска информации в геномных браузерах. Формирование умений отличать редкие патогенные варианты от распространённых полиморфизмов; интерпретировать частоту аллеля в контексте региональной/этнической популяции.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 4. ***Экспрессия генетической информации***
Содержание темы:
1. *Транскрипция и посттранскрипционные модификации.* Молекулярные механизмы реализации наследственной информации. РНК-полимеразы I, II и III эукариот. Участие разных полимераз в транскрипции разных клеточных РНК. "Модули" промоторов полимеразы II у эукариот. Общие факторы транскрипции. Созревание и транспорт мРНК. Кепирование, сплайсинг и полиаденилирование транскриптов, синтезируемых полимеразой II. Транспорт мРНК через ядерную мембрану. Механизмы сплайсинга. Роль малых ядерных РНК и белковых факторов. Сплайсосома. Альтернативный сплайсинг, биологическая роль, примеры.
2. *Трансляция и посттрансляционные модификации.* Генетический код. Понятие кодона. Свойства генетического кода: триплетность, специфичность, вырожденность или синонимичность, неперекрываемость, отсутствие пробелов, однонаправленность. Старт и стоп кодоны. Универсальность генетического кода и исключения из нее. Понятие трансляции. Сходства и различия между про- и эукариотами. Прокариотический и эукариотический типы рибосом. Три сайта связывания тРНК на рибосоме: A, P, и E, их характеристики. Стадии трансляции: инициация, элонгация и терминация. Специальные механизмы контроля точности трансляции. Посттрансляционная модификация белков. Функциональное значение посттрансляционной модификации.
3. *Эпигенетика.* Основные механизмы контроля генетической информации на уровне первичной структуры ДНК и на уровне эпигенетики. Основные эпигенетические механизмы: гистоновый код, метилирование ДНК, некодирующие РНК.
4. *Практическая работа №4 «Экспрессия генетической информации».* Знакомство с основными механизмами экспрессии и репрессии генетической информации. Получение практических навыков интерпритации результатов измерения уровня экспрессии генов. Формирование умений объяснять роль факторов, влияющих на процессы экспрессии генов, а также формулировать возможные последствия изменений на различных этапах экспрессии.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 5. ***Молекулярно-генетические методы: принципы, области применения и интерпретация результатов***
Содержание темы:

1.Методы молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, блоттинг, микрочипы. Ферменты, используемые в молекулярно-генетических методах исследования. История развития молекулярно-генетических методов для фундаментальных и прикладных исследований Перспективы использования методов молекулярной инженерии. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Общие сведения о ПЦР. Области применения. Основные параметры реакции. Термостабильные ДНК-полимеразы. Различные виды ПЦР. Электрофорез ПЦР-продуктов. Процедура гибридизации. Значение метода в молекулярно-генетических исследованиях. Нозерн-гибридизация. Характеристика и принцип метода. Процедура гибридизации. Значение метода в молекулярно-генетических исследованиях. Саузерн-гибридизация, нозерн-гибридизация, вестерн-гибридизация. Технологии, основанные на ДНК-чипах. Секвенирование по Сэнгеру: общая характеристика, этапы реализации, возможности и ограничения. Секвенирование нового поколения: принцип реализации, возможности и ограничения. Выбор метода под задачу: «выявить инфекцию» → ПЦР; «найти неизвестную мутацию в гене» → секвенирование; «скрининг частых SNP» → микрочипы; «оценить активность гена» → RT-qPCR и др.
2. *Организация и возможности современной генетической лаборатории.* Организация работы в лаборатории. Зонирование. Необходимое оборудование. Проблемы и риски контаминации.
3.. *Практическая работа №5 «Молекулярно-генетические методы: принципы, области применения и интерпретация результатов»*. Знакомство с принципами организации и работы молекулярно-генетической лаборатории. Получение практических навыков применения молекулярно-генетических методов для исследования показателей состояния генома и функционирования организма. Формирование умений определять необходимые требования к оснащенности генетической лаборатории для реализации конкретных задач и выбирать метод под конкретную задачу профилактики.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 6. ***Мутации и хромосомные перестройки: классификация, механизмы возникновения и связь с факторами риска***
Содержание темы:
1.*Классификация мутаций*: генные мутации (точечные замены, инсерции, делеции, сдвиг рамки, экспансия повторов); хромосомные перестройки (делеции, дупликации, инверсии, транслокации); геномные мутации (анеуплоидии).
2.*Механизмы возникновения мутаций*: ошибки репликации и коррекции, неравный кроссинговер, мобильные элементы, репарация с ошибками (важно: здесь лишь констатация факта, что ошибки систем репарации могут вести к мутациям, — развёрнутого разбора путей репарации нет, он будет позже).
3. *Спонтанный и индуцированный мутагенез*: естественная частота ошибок полимераз; индуцированные повреждения под действием мутагенов.
4.«*Сигнатуры» мутагенов (mutational signatures*): характерные типы замен и перестроек для разных факторов (УФ-излучение → C→T замены; бензол → хромосомные аберрации; алкилирующие агенты → G→A замены; курение → специфические замены в TP53).

5. *Оценка риска и профилактические меры*: нормирование (ПДК/ПДУ), биомониторинг (цитогенетические тесты), первичная профилактика (снижение экспозиции), вторичная профилактика (усиленный скрининг для групп повышенного риска).
6. *Практическая работа №6 «Мутации и хромосомные перестройки: классификация, механизмы возникновения и связь с факторами риска».* Формирование навыков по типу мутационного профиля («сигнатуре») определять вероятный фактор риска; соотносить вид мутации/перестройки с потенциальным механизмом; анализировать кариотип; формулировать профилактические рекомендации для разных групп риска; интерпретировать популяционные данные о частоте мутаций в контексте профилактических программ.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 7. *Системы репарации ДНК*
Содержание темы:
1.Эксцизионная репарация нуклеотидов (NER): устранение объёмных повреждений (пиримидиновые димеры); связь с пигментной ксеродермой.
2.Эксцизионная репарация оснований (BER): устранение мелких повреждений (окисление, алкилирование).
3.Репарация неспаренных оснований (MMR): коррекция ошибок репликации; связь с синдромом Линча.
4.Репарация двуцепочечных разрывов: негомологичное соединение концов (NHEJ) и гомологичная рекомбинация (HR); связь с повышенным риском рака груди/яичников.
5.Сенсоры повреждений и сигнальные каскады: ATM/ATR как датчики разрывов ДНК; p53 как ключевой регулятор ответа на повреждение (остановка клеточного цикла, репарация, апоптоз).
6.Наследственные синдромы недостаточности репарации: пигментная ксеродерма (дефект NER), синдром Линча (дефект MMR), синдромы с дефектами репарации двуцепочечных разрывов.
7.Профилактические алгоритмы для пациентов с дефектами репарации: первичная профилактика (минимизация УФ/канцерогенов, защита кожи, контроль профессиональных рисков), вторичная профилактика (усиленный скрининг), информирование родственников.
8.. *Практическая работа №7 «Системы репарации ДНК».* Формирование умений соотносить тип повреждения ДНК с соответствующим путём репарации; по клиническому описанию синдрома определять вероятный дефект репарации; разрабатывать алгоритмы профилактики для групп высокого риска; объяснять, как дефекты репарации повышают чувствительность к факторам среды.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.

Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 8. ***Молекулярные основы наследственных и мультифакториальных заболеваний***
Содержание темы:

1. *Моногенные болезни*: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, сцепленное с полом наследование; пенетрантность и экспрессивность; примеры (муковисцидоз, СМА, гемофилия) и точки профилактики (неонатальный скрининг, программы носительства).

2. *Хромосомные синдромы*: анеуплоидии (синдром Дауна и др.), структурные перестройки; пренатальная диагностика и первичная профилактика (фолаты, минимизация факторов, повышающих риск нерасхождения хромосом).

3. *Мультифакториальные заболевания*: сочетание генетической предрасположенности и факторов среды; роль полигенных шкал риска (GRS); примеры (ИБС, диабет 2 типа, некоторые формы рака).

4. *Гены детоксикации и репарации как модулирующие факторы риска*: полиморфизмы CYP450, GST, системы репарации; влияние на индивидуальную чувствительность к ксенобиотикам и радиации.

5. *Интеграция генетических данных в профилактику*: критерии клинической полезности генетического теста; баланс пользы/вреда, информированное согласие; место генетического консультирования.

6. *Этические и организационные аспекты*: конфиденциальность, предотвращение дискриминации, доступность технологий, подготовка врачей первичного звена к работе с генетической информацией.

7. *Практическая работа №8 «Молекулярные основы наследственных и мультифакториальных заболеваний».* Формирование умений интерпретировать тип наследования и оценивать риск в семье; интегрировать генетические данные с факторами среды в персонализированные рекомендации; разрабатывать алгоритмы наблюдения для разных уровней риска; обсуждать этические аспекты генетического тестирования.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 9. ***Фармакогеномика и нутригеномика: персонализация профилактики и образа жизни***
Содержание темы:

1. *Фармакогеномика*: суть, механизмы влияния генетических полиморфизмов на фармакокинетику и фармакодинамику; клинически значимые гены (CYP2D6, CYP2C19, TPMT, VKORC1, CYP2C9, DPD) и их роль в подборе профилактических и лечебных препаратов, снижении риска нежелательных реакций.

2.*Нутригеномика*: двусторонние взаимодействия «нутриенты — гены»; ключевые генетические маркеры, влияющие на усвоение пищи и потребность в нутриентах (MCM6/LCT, MTHFR, APOE, GST, CYP1A2, ADH/ALDH); использование этих данных для персонализации диетических рекомендаций в рамках первичной и вторичной профилактики.

3. *Интеграция данных фармакогеномики и нутригеномики* в профилактические алгоритмы на разных уровнях (первичная, вторичная, третичная профилактика); использование биомаркеров ответа (гомоцистеин, липидограмма, маркеры окислительного стресса) для контроля эффективности персонализированных мер.
4.*Критерии клинической полезности генетических тестов*: доказанность ассоциации «генотип — исход», наличие эффективной профилактической меры, соотношение пользы и вреда; разбор примеров с недоказанной или ограниченной ценностью (в т. ч. изолированные тесты MTHFR без биохимического контекста).
5.*Этические, правовые и организационные аспекты*: информированное согласие, конфиденциальность генетической информации, недопустимость дискриминации, роль генетического консультирования при интерпретации комплексных панелей.
6. *Практическая работа №9 «Фармакогеномика и нутригеномика: персонализация профилактики и образа жизни».* Формирование знаний о том, как генетические особенности влияют на эффективность и безопасность профилактических препаратов и пищевых рекомендаций; формирование умений соотносить отдельные генетические маркеры с механизмами метаболизма и обосновывать профилактические решения; владеть критериями оценки клинической значимости фармакогеномных и нутригеномных тестов и омознавать границы их применения в массовой профилактике.
Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №9, тестовые задания.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

Тема 10. ***Медико-генетическое консультирование, биоэтика и правовые аспекты: роль врача профилактического профиля***
Содержание темы:
1. *Медико-генетическое консультирование*: алгоритм работы с семьёй (анализ родословной, стратификация риска, обсуждение вариантов тестирования, информированное согласие); роль врача профилактического профиля в выявлении показаний к консультированию и сопровождении пациента.
2. *Биоэтические проблемы*: право пациента не знать о риске, конфликт интересов в семье (право родственников на информацию о наследственном риске), коммерциализация генетических тестов, популяризация «недоказанных» панелей; этика скрининга у детей и репродуктивного выбора.
3. *Правовые аспекты*: законодательство о персональных и генетических данных, врачебная тайна, информированное добровольное согласие на генетическое тестирование, защита от дискриминации (в т. ч. при страховании и трудоустройстве), ответственность за интерпретацию результатов.
4. Коммуникация генетических рисков: как объяснять пациенту смысл относительных и абсолютных рисков, неопределённость полигенных шкал (GRS), разницу между «предрасположенностью» и «диагнозом»; форматы визуализации рисков (таблицы, диаграммы), разбор типичных когнитивных искажений (эффект доступности, катастрофизация).
5. Организация профилактической помощи: маршрутизация пациента (когда направлять к генетику), взаимодействие с лабораторной службой (корректная постановка задачи, выбор теста), включение генетических данных в диспансерное наблюдение; роль регистров и реестров в профилактике наследственных заболеваний.

6. Роль врача профилактического профиля: не ставить генетический диагноз, но уметь распознать «красные флаги» наследственного риска (ранний возраст манифестации, семейный характер, множественные опухоли и т. п.), грамотно информировать о возможностях и ограничениях тестов, координировать профилактические меры и снижать вред от избыточной тревожности и необоснованных вмешательств.

7. *Практическая работа №10 «Медико-генетическое консультирование, биоэтика и правовые аспекты: роль врача профилактического профиля».* Формирование навыков собирать и анализировать семейный анамнез для выявления наследственного риска; формулировать показания к генетическому тестированию и информированное согласие; объяснять пациентам смысл генетических результатов и неопределённость полигенных оценок; разрешать этические проблемы в рамках профессиональной компетенции; составлять маршрутизацию пациента и профилактический план с учётом генетических данных.

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

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: да.
Видео-лекция, лекция-презентация, методические указания для самостоятельной внеаудиторной работы и для аудиторной практической работы студентов, информационные материалы и тестовые задания
https://moodle.kemsma.ru/course/view.php?id=428

2.5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
Тема 1. *Введение в молекулярную генетику: базовые понятия и место в профилактической медицине*	*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*	*1*	*VI*
Тема 2. *Структура и функции нуклеиновых кислот*	*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*	*1*	*VI*
Тема 3. *Организация генома человека*	*Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания,*	*2*	*VI*

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
	выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №3, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php		
Тема 4. *Экспрессия генетической информации*	*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*	*1*	*VI*
Тема 5. *Молекулярно-генетические методы: принципы, области применения и интерпретация результатов*	*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*	*2*	*VI*
Тема 6. *Мутации и хромосомные перестройки: классификация, механизмы возникновения и связь с факторами риска*	*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*	*1*	*VI*
Тема 7. *Системы репарации ДНК*	*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*	*1*	*VI*
Тема 8. *Молекулярные основы наследственных и мультифакториальных заболеваний*	*Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта,*	*1*	*VI*

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
	оформление отчета по практической работе №8, *тестовые задания на платформе* https://moodle.kemsma.ru/login/index.php		
Тема 9. *Фармакогеномика и нутригеномика: персонализация профилактики и образа жизни*	*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	*1*	*VI*
Тема 10. *Медико-генетическое консультирование, биоэтика и правовые аспекты: роль врача профилактического профиля*	*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	*1*	*VI*
	Всего:	**12**	***VI***

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	**Тема 1.** *Введение в молекулярную генетику: базовые понятия и место в профилактической медицине*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
2	**Тема 2.** *Структура и функции нуклеиновых кислот*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
3	**Тема 3**. *Организация генома человека*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
4	**Тема 4.** *Экспрессия генетической информации*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
5	**Тема 5.** *Молекулярно-генетические методы: принципы, области применения и интерпретация результатов*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
6	**Тема 6.** *Мутации и хромосомные перестройки: классификация, механизмы возникновения и связь с факторами риска*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
1	**Тема 7.** *Системы репарации ДНК*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
2	**Тема 8.** *Молекулярные основы наследственных и мультифакториальных заболеваний*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
3	**Тема 9.** *Фармакогеномика и нутригеномика: персонализация*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное	20 мин

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
	профилактики и образа жизни			обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	25 мин 15 мин 15 мин
4	**Тема 10.** *Медико-генетическое консультирование, биоэтика и правовые аспекты: роль врача профилактического профиля*	*Практическое занятие*	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
		Итого:	*48*		*12,5*

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Контрольно-диагностические материалы для промежуточной аттестации.

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета и включает в себя 3 этапа.

1. Тестирование в ЭИОС по всем разделам дисциплины, обучающийся получает рандомно 50 тестовых заданий открытого типа.

2. Собеседование по 1 теоретическому вопросу из числа контрольных вопросов для подготовки к зачету.

3. Демонстрация освоения практических навыков, умений путем решения 2 ситуационных задач.

Зачет проводится с использованием оценочных средств в соответствии с утвержденным ФОС по дисциплине. Вопросы для зачета 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 (тестирование, 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 моет 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	A -B	100-91	5

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..			
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 допущены недочеты, исправленные студентом с помощью преподавателя.	C-D	90-81	4
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.	E	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.	Fx- F	<70	2 Требуется пересдача/ повторное изучение материала

5. ИНФОРМАЦИОННОЕ И УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Информационное обеспечение дисциплины

Научная библиотека КемГМУ. Режим доступа: https://kemsmu.ru/science/library/
Электронная библиотека КемГМУ. - URL: http://www.moodle.kemsma.ru. – Режим доступа: по логину и паролю.

5.2. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

№ п/п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
	Основная литература

№ п/п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
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: htpps://www.studentlibrary.ru. – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
2	Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") // ЭБС «Консультант студента». – URL: htpps://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: htpps://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: htpps://www.studentlibrary.ru. – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
	Дополнительная литература
1	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: htpps://www.studentlibrary.ru. – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.

5.3. Методические разработки кафедры

№ п/п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
1	**Молекулярная генетика** : учебно - методическое пособие по организации практических занятий обучающихся по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе специалитета по специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело» / А. В. Мейер, М. Б. Лавряшина, М. В. Ульянова, Д. О. Имекина – Кемерово, 2022. – 114 с. // Электронные издания КемГМУ. - URL: http://www.moodle.kemsma.ru. – Режим доступа: для авторизованных пользователей. - Текст : электронный.
2	**Молекулярная генетика** : учебно-методическое пособие по организации самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе специалитета по специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело» / А. В. Мейер, М. Б. Лавряшина, М. В. Ульянова, Д. О. Имекина – Кемерово, 2022. – 70 с. // Электронные издания КемГМУ. - URL: http://www.moodle.kemsma.ru. – Режим доступа: для авторизованных пользователей. - Текст : электронный.

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, pH-метр электронный, гомогенизатор FastPrep-24, Термоциклер BioRad C 1000, Система ПЦР в "реальном времени" QuantStudio ™ 5, термошейкер для иммунопланшет ST-3M, CO2-инкубатор,170л, до +60ºС, 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 материалыПрограммное 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

Приложение 1

Оценочные средства

Список вопросов для подготовки к зачёту *(в полном объеме):*

1. Термины «ген», «аллель», «генотип», «фенотип»: их взаимосвязь на примере генов детоксикации (CYP, GST) и формирование групп повышенного риска при воздействии ксенобиотиков.
2. Концепция «генотип–среда–фенотип» и её значение для профилактической медицины: 2–3 примера (дифференцированные рекомендации, биомониторинг уязвимых групп).
3. Основные типы генетических вариантов (SNP, инделы, структурные варианты) и причины приоритета клинически валидированных SNP в массовых профилактических скринингах.
4. Понятие «гаплотип» и ситуации, когда для профилактических программ важнее анализ блоков вариантов, а не отдельных SNP (на примере генов биотрансформации).
5. Направления применения молекулярно-генетических данных в общественном здоровье (3–4 примера: скрининги, биомониторинг, персонализированные рекомендации) с кратким описанием механизма пользы и ключевых ограничений.
6. Уровни организации ДНК (первичная–третичная структура) и свойства (комплементарность, антипараллельность, водородные связи, стэкинг), лежащие в основе ключевых методов молекулярной генетики.
7. Сравнение химической структуры, стабильности и функций ДНК и РНК; особенности РНК, критически значимые при планировании RT-qPCR в задачах биомониторинга.
8. Основные виды РНК, их роль в матричных процессах; принципы выбора референсных генов для количественной оценки экспрессии.
9. Значение принципа комплементарности для методов молекулярной генетики (гибридизация, ПЦР, микрочипы, NGS) и пример ошибки из-за частичной комплементарности.
10. Влияние структурных особенностей участков ДНК (GC-состав, повторы, вторичные структуры) на надёжность ПЦР и MS-HRM; 2–3 приёма для повышения специфичности амплификации в гигиенических исследованиях.
11. Компоненты генома человека (кодирующие/некодирующие последовательности, регуляторные элементы, повторы) и значимость их расположения при выборе мишени для скрининга.
12. Локализация SNP с наибольшим функциональным эффектом в геноме (экзоны, сайты сплайсинга, промоторы, энхансеры): по одному примеру для каждого типа и связь с чувствительностью к факторам среды.
13. Понятия «экзон», «интрон», «сплайсинг»; анализ влияния мутаций в сайтах сплайсинга на потерю функции белка и повышение популяционного риска (на примере TPMT или DPD).
14. Роль мобильных генетических элементов в нестабильности генома; факторы среды, усиливающие их активность, и способы отслеживания через биомаркеры генотоксичности.

15. Соотношение особенностей «проблемных» участков генома (высокий GC, повторы, псевдогены) с выбором метода анализа (ПЦР/MS-HRM/NGS) в массовых обследованиях; 2–3 критерия выбора метода.

16. Матричные процессы (репликация, транскрипция, сплайсинг, трансляция): ключевые ферменты, контрольные точки; этап, на котором генетический вариант чаще всего приводит к полной потере функции белка.

17. Механизм альтернативного сплайсинга и его роль в формировании изоформ белков; пример, значимый для профилактической медицины (варианты GST или CYP).

18. Эпигенетические механизмы регуляции (метилирование ДНК, модификации гистонов, некодирующие РНК) и их связь с факторами среды и питанием (фолаты, окислительный стресс, диета).

19. Путь от гена до функционального белка с выделением «узких мест», где возникают ошибки (сплайсинг, фолдинг, деградация мРНК/белка); объяснение повышения чувствительности к токсикантам при таких дефектах.

20. Применение количественной оценки экспрессии генов (RT-qPCR) в биомониторинге ответа на факторы среды (индукция CYP1A2 при экспозиции ПАУ, активация GST/SOD при окислительном стрессе).

21. Этапы ПЦР, роль праймеров/зондов и Taq-полимеразы; источники ошибок (ингибиторы, контаминация, дизайн праймеров) и контрольные точки качества, обязательные для массовых скринингов.

22. Принцип секвенирования по Сэнгеру, ключевые этапы (синтез цепи с терминаторами, капиллярный электрофорез, анализ хроматограммы); ситуации в профилактической медицине, где этот метод выступает «золотым стандартом» верификации (подтверждение вариантов CYP, TPMT, DPD).

23. Этапы RT-qPCR (обратная транскрипция, амплификация), назначение референсных генов и способы оценки эффективности реакции; пример применения в гигиенических исследованиях.

24. Устройство и принцип работы ДНК-микрочипов (гибридизация, флуоресцентная детекция), их возможности и ограничения при массовых обследованиях (перекрёстная гибридизация, динамический диапазон, фиксированный набор мишеней); сравнение с ПЦР и NGS применительно к задачам профилактической медицины (скрининг SNP, нутригеномика, оценка полигенной нагрузки).

25. Ключевые аналитические параметры (чувствительность, специфичность, воспроизводимость, предел обнаружения) и способы их контроля в лабораторных программах биомониторинга.

26. Классификация типов мутаций (точковые, инделы, экспансии повторов) и хромосомных перестроек (делеции, дупликации, транслокации, инверсии); по одному примеру, значимому для оценки популяционного риска (например, делеция GSTT1).

27. Механизмы возникновения мутаций (ошибки репликации, воздействие мутагенов) и их соотнесение с факторами среды (УФ, бензол, тяжёлые металлы, окислительный стресс); соответствующие биомаркеры.

28. Сопоставление соматических и герминальных мутаций по источнику, времени возникновения и значению для профилактики (первичная vs вторичная профилактика); пример профилактической стратегии для каждой ситуации.

29. Понятие «горячие точки» мутагенеза и молекулярные причины их уязвимости (GC-состав, повторы, рекомбинация); роль этой информации в выборе мишеней для биомониторинга.

30. Использование знаний о механизмах мутагенеза при разработке гигиенических нормативов и программ биомониторинга (нормирование ПАУ по маркерам 8-oxoG и микроядер).

31. Пути репарации (BER, NER, MMR, HR, NHEJ): типы повреждений, которые они устраняют, и соотнесение с факторами среды (окисление, УФ, алкилирование, разрывы цепей).

32. Механизм BER на примере распознавания 8-oxoG белком OGG1; влияние полиморфизмов OGG1 на чувствительность к окислительному стрессу и значимость этого для гигиенистов.

33. Механизм NER (распознавание объёмных аддуктов, вырезание фрагмента, ресинтез) и его связь с чувствительностью к УФ и ПАУ; пример использования данных в оценке профессиональных рисков.

34. Роль MMR (MSH2/MLH1) в поддержании геномной стабильности; понятие «микросателлитная нестабильность» и её связь с канцерогенным риском и биомониторингом.

35. Сопоставление типов повреждений ДНК с биомаркерами генотоксичности (8-oxoG для BER, пиримидиновые димеры для NER, микроядра для разрывов цепей); применение маркеров в эпидемиологических и гигиенических исследованиях.

36. Сравнение молекулярных механизмов моногенных (менделевских) и мультифакториальных заболеваний; по одному примеру и роль факторов среды в реализации риска.

37. Влияние генетической вариабельности ферментов биотрансформации (CYP, GST) и репарации (OGG1, XPA) на предрасположенность к мультифакториальным болезням (ССЗ, онкология, бронхолёгочные заболевания) при воздействии факторов среды.

38. Концепция «генов предрасположенности» и «модифицирующих факторов»; трансформация данных на примере APOE или MTHFR в дифференцированные профилактические программы.

39. Оценка полигенных рисков (полигенной нагрузки) через панели SNP и ограничения такого подхода в профилактической практике (клиническая валидность, предсказательная ценность).

40. Вариант MTHFR (C677T): влияние на молекулярные процессы (термолабильность, активность фермента), биомаркер (гомоцистеин) и профилактические меры (диета, фортификация фолатами).

41. Влияние полиморфизмов генов биотрансформации (CYP2C19, CYP2D6) на фармакокинетику препаратов на молекулярном уровне (сплайсинг, стабильность мРНК, активность белка); один пример клинически значимого эффекта.

42. Роль TPMT и DPD (DPYD) в метаболизме лекарств, молекулярные причины снижения активности ферментов и связь с токсичностью; использование данных для профилактики осложнений.

43. Варианты VKORC1 и CYP2C9, их влияние на метаболизм варфарина на молекулярном уровне и значение для снижения популяционного риска кровотечений.

44. Влияние генетических полиморфизмов на фармакокинетику (всасывание, распределение, метаболизм, выведение) и фармакодинамику (мишени, сигнальные пути) на молекулярном уровне; 2–3 примера с описанием механизма.

45. Стратификация популяционного риска на основе фармакогеномных данных; приоритетные группы для профилактических мер и соответствующие биомаркеры контроля эффективности.

46. Молекулярные основы нутригеномики на примере APOE (ε2/ε3/ε4): структурные и функциональные различия изоформ, влияние на липидный обмен и применение данных в дифференцированных диетических рекомендациях.

47. Роль GST, SOD, CAT в детоксикации и антиоксидантной защите; влияние полиморфизмов этих генов на чувствительность к факторам среды (бензол, ПАУ, тяжёлые металлы) и значимость для гигиенистов и эпидемиологов.

48. Механизмы информированного согласия в медико-генетическом консультировании: ключевые компоненты (объяснение природы генетического теста, аналитической и клинической валидности, возможных результатов, ограничений и последствий), их значение для роли врача профилактического профиля при направлении на исследования.

49. Этические и правовые аспекты работы с генетическими данными в профилактической медицине (конфиденциальность, генетическая дискриминация, хранение и передача биоматериала, доступ третьих лиц); инструменты регулирования (ФЗ, международные декларации) и зона ответственности врача профилактического профиля.

50. Роль врача профилактического профиля в медико-генетическом консультировании: границы компетенции (выявление групп риска, грамотное направление на тестирование, интерпретация клинически валидированных мишеней, объяснение ограничений полигенных шкал риска, профилактика стигматизации), алгоритм взаимодействия с генетиком и лабораторией.

Тестовые задания (*примеры разных типов с ключами ответов*):

1. Какими из перечисленных методов в лабораторной практике выявляют эпигенетические нарушения?

а) Секвенирование по Сенгеру

б) метил-специфичная ПЦР

в) Секвенирование NGS

г) ДНК-микрочипирование

2. Выберите несколько правильных ответов. Возможности геномных браузеров позволяют:

а) определить локализацию интересующего гена

б) установить функцию продукта гена

в) установить варианты транскриптов гена

г) выйти на литературные источники информации, описывающие интересующие гены и их варианты

3. Секвенирование ДНК - это:

а) идентификация последовательности оснований ДНК

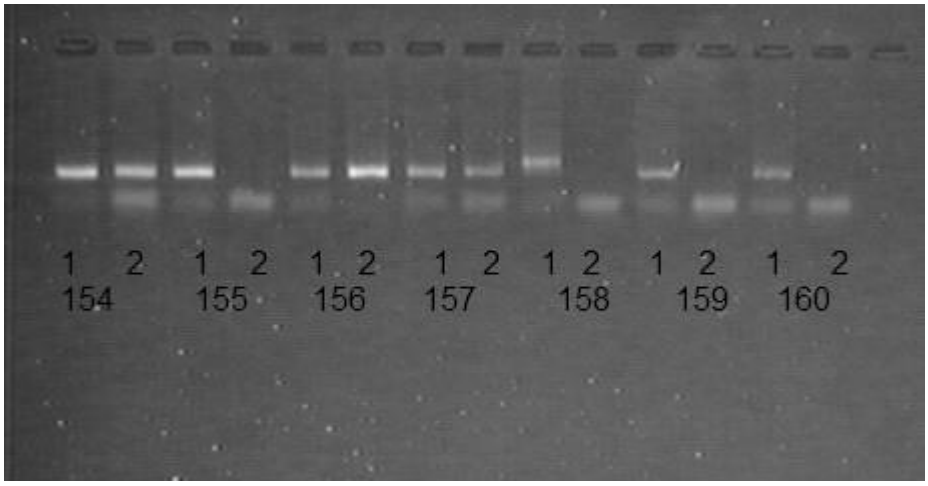
б) многократное повторение какого-либо участка ДНК

в) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген

г) встраивание последовательности нуклеотидов в изучаемый ген

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

1. Вам предложена электрофореграмма с результатами анализа полиморфного варианта rs1229984 гена *ADH2B*, характеризующегося заменой аденина (A) на гуанин (G) в позиции 143, приводящей к замене аминокислоты аргинина на гистидин, вследствие чего происходит повышение активности одноименного фермента - алкогольдегидрогеназы. Укажите генотипы для соответствующих номеров образцов **(фотография электорфореграммы).**

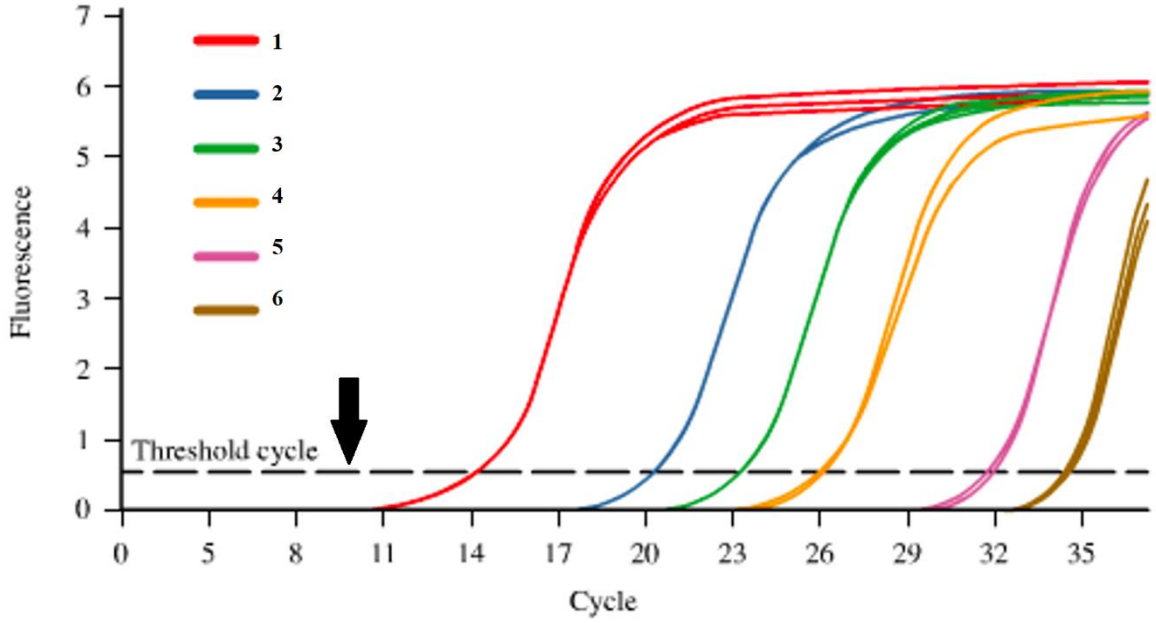


Варианты генотипов: AA, AG, GG

№ 154_____
№ 158_____
№ 160_____

Ответ:
№ 154__AG_____
№ 158__AA_____
№ 160__AA_____

2. Перед Вами была поставлена задача сравнить уровень экспрессии 5-ти генов, используя в качестве исходного материала различные мРНК. Для решения поставленной задачи Вы использовали метод ПЦР в режиме реального времени (PCR-Real-Time). Для этого сначала Вы осуществили обратную транскрипцию имеющихся образцов мРНК и получили кДНК (комплементарную ДНК). Постановка ПЦР в режиме реального времени для полученной кДНК дала Вам следующие результаты, приведенные на графике. **Проанализируйте данный график и ответьте на вопросы.**

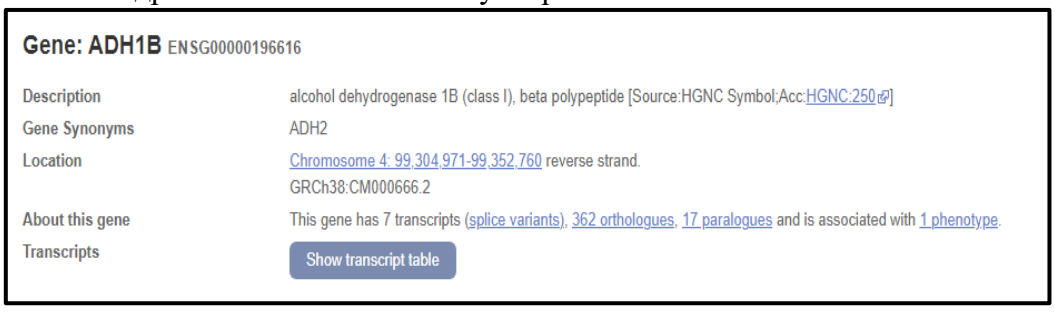


На графике стрелкой обозначена _____
Укажите номера кривых, для реакции ПЦР прошла успешно и можно переходить к оценке результатов? _____
Укажите № образца кДНК, соответствующий гену с максимальной экспрессией _____

Ответ:
На графике стрелкой обозначена __пороговая линия_____
Укажите номера кривых, для реакции ПЦР прошла успешно и можно переходить к оценке результатов? ___1, 2, 3, 4, 5,6_____
Укажите № образца кДНК, соответствующий гену с максимальной экспрессией __1_____

3. *Работа с геномным браузером Ensembl (https://www.ensembl.org/index.html).*

Ген *ADH1B* (бета-полипептид алкогольдегидрогеназы IB) — субъединица алкогольдегидрогеназы человека. Участвует в метаболизме широкого ряда веществ, в том числе этанола, ретинола, иных алифатических алкоголей и гидроксистероидов. Мутации в гене приводят к повышенной скорости распада этанола, тем самым, ускоряя удаление спирта из крови. Это с одной стороны приводит к снижению риска алкогольной зависимости, снижению риска онкологических заболеваний горла и пищевода, с другой стороны усиливает похмельный синдром и снижает желание употреблять алкоголь.



С помощью изображения ответьте на следующие вопросы:

1. Определите протяженность гена (в п.н.)_____

2. Укажите хромосомную локализацию_____

Ответ:

1. Определите протяженность гена (в п.н.)____ 47 789 п.н._____

2. Укажите хромосомную локализацию__хромосома 4_____