

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



16 » 04 20 25 Г.

МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

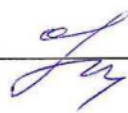
Специальность	31.05.02 «Педиатрия»
Квалификация выпускника	врач-педиатр
Форма обучения	очная
Факультет	педиатрический
Кафедра-разработчик рабочей программы	молекулярной и клеточной биологии

Семестр	Трудоем- кость		Лек- ций, ч.	Лаб. прак- тику м, ч.	Пра кт. зан яти й, ч.	Клини- ческих практ. 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.									
III	3	108	24		48			36			зачет
Итого	3	108	24		48			36			зачет

Кемерово 2025

Рабочая программа дисциплины «Молекулярная генетика» разработана в соответствии с ФГОС ВО – специалитет по специальности 31.05.02 «Педиатрия», квалификация «Врач-педиатр», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации №965 от «12» августа 2020 г.

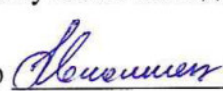
Рабочую программу разработал (-и) зав. кафедрой, д.б.н., доцент М.Б. Лавряшина
старший преподаватель, Д.О. Имекина
доцент, к.б.н., А.В. Мейер

Рабочая программа согласована с научной библиотекой  Г.А. Фролова
20 02 2025 г.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры молекулярной и клеточной биологии, протокол № 7 от «20» 02 2025 г.

Рабочая программа согласована с учебно-методической комиссией
Председатель: к.м.н., доцент  О.В. Шмакова
протокол № 3 от «14» 04 2025 г.

Рабочая программа согласована с деканом педиатрического факультета, к.м.н., доцентом О.В. Шмаковой 
«15» 04 2025 г.

Рабочая программа зарегистрирована в учебно-методическом отделе
Регистрационный номер 2440
Руководитель УМО д.ф.н., профессор  Н.Э. Коломиец
«15» 04 2025 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 лечебного дела в области профилактики, диагностики и лечения заболеваний 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 обязательной части Блока 1.

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

1.2.3. Изучение дисциплины необходимо для получения знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами/практиками: «Фармакология», «Внутренние болезни», «Факультетская педиатрия, эндокринология», «Госпитальная педиатрия, неонатология», «Иммунология», «Неврология, медицинская генетика», «Онкология, лучевая терапия», «Клиническая лабораторная диагностика», «Судебная медицина», «Иммунология», «Эпидемиология», «Патофизиология».

В основе преподавания данной дисциплины лежат следующие типы профессиональной деятельности:

1. Диагностический

2. Профилактический

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 компетенций	Технология формирования
1	Этиология и патогенез	ОПК-5	Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИД-1 ОПК-5 Владеть алгоритмом клинико-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач. ИД-2 ОПК-5 Уметь оценивать результаты клинико-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач. ИД-3 ОПК-5 Уметь определять морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы организма человека.	Контрольные вопросы по теме лекций Тесты текущего контроля по темам Ситуационные задачи по темам Доклады по темам Тесты рубежные по разделам 1, 2 Вопросы к зачету № 1- 40
2	Информационная безопасность	ОПК-10	Способен понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности	ИД-1 ОПК-10 Уметь использовать современные информационные, библиографические ресурсы, медико-биологическую терминологию, информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	Контрольные вопросы по теме лекций Тесты текущего контроля по темам Ситуационные задачи по темам Доклады по темам Тесты рубежные по разделам 1, 2 Вопросы к зачету № 1- 40

1.4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы		Трудоемкость, всего		Семестры
		в зачетных единицах (ЗЕ)	в академических часах (ч)	III
				Трудоемкость по семестрам (ч)
				III
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		1,0	36	36
Промежуточная аттестация: (оставить нужное)	зачет (З)			зачет
	экзамен (Э)	-	-	-
	зачёт с оценкой	-	-	-
ИТОГО		3	108	зачет

2. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоемкость модуля дисциплины составляет 3 зачетные единицы, 108 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	Раздел 1. Основы молекулярной генетики	III	54	12		24			18
1.1	Тема 1. Введение в молекулярную генетику. Структура и функции нуклеиновых кислот	III	9	2		4			3
1.2	Тема 2. Структурные элементы генома человека	III	9	2		4			3
1.3	Тема 3. Исследование генома человека	III	9	2		4			3
1.4	Тема 4. Организация генетической информации	III	9	2		4			3

№ п/п	Наименование разделов и тем	Семестр	Всего часов	Виды учебной работы					СРС
				Аудиторные часы					
				Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	
1.5	Тема 5. Экспрессия генетической информации	III	9	2		4			3
1.6	Тема 6. Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория	III	9	2		4			3
2	Раздел 2. Частные аспекты и перспективы молекулярной генетики	III	54	12		24			18
2.1	Тема 7. Генетика в патологии	III	9	2		4			3
2.2	Тема 8. Генетика онтогенеза	III	9	2		4			3
2.3	Тема 9. Генетика в онкологии и иммунологии	III	9	2		4			3
2.4	Тема 10. Современные направления молекулярно-генетических исследований	III	9	2		4			3
2.5	Тема 11. Генетическая инженерия в медицине	III	9	2		4			3
2.6	Тема 12. Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П» ИТОГОВОЕ ЗАНЯТИЕ. ЗАЧЕТ.	III	9	2		4			3
	Итого	III	108	24		48			36

2.2. Тематический план лекционных (теоретических) занятий

№ п/п	Наименование раздела, тема лекции	Кол- во часо в	Семестр	Результат обучения в формированных компетенций
Раздел 1. Основы молекулярной генетики		12	III	ОПК-5 (ИД-1, ИД-2, ИД-3), ОПК-10 (ИД-1)
1	Тема 1. Введение в молекулярную генетику. Структура и функции нуклеиновых кислот	2	III	
2	Тема 2. Структурные элементы генома человека	2	III	
3	Тема 3. Исследование генома человека	2	III	
4	Тема 4. Организация генетической информации	2	III	
5	Тема 5. Экспрессия генетической информации	2	III	
6	Тема 6. Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория	2	III	
Раздел 2. Частные аспекты и перспективы молекулярной генетики		12	III	ОПК-5 (ИД-1, ИД-2, ИД-3), ОПК-10 (ИД-1)
1	Тема 7. Генетика в патологии	2	III	
2	Тема 8. Генетика онтогенеза	2	III	

№ п/п	Наименование раздела, тема лекции	Кол-во часов	Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
3	Тема 9. Генетика в онкологии и иммунологии	2	III	
4	Тема 10. Современные направления молекулярно-генетических исследований	2	III	
5	Тема 11. Генетическая инженерия в медицине	2	III	
6	Тема 12. Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П»	2	III	
Итого:		24	III	

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		
Раздел 1. Основы молекулярной генетики		ПЗ	24	18	III	ОПК-5 (ИД-1, ИД-2, ИД-3), ОПК-10 (ИД-1)
1	Тема 1. Введение в молекулярную генетику. Структура и функции нуклеиновых кислот	ПЗ	4	3	III	
2	Тема 2. Структурные элементы генома человека	ПЗ	4	3	III	
3	Тема 3. Исследование генома человека	ПЗ	4	3	III	
4	Тема 4. Организация генетической информации	ПЗ	4	3	III	
5	Тема 5. Экспрессия генетической информации	ПЗ	4	3	III	
6	Тема 6. Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория	ПЗ	4	3	III	
Раздел 2. Частные аспекты и перспективы молекулярной генетики		ПЗ	24	18	III	ОПК-5 (ИД-1, ИД-2, ИД-3), ОПК-10 (ИД-1)
1	Тема 7. Генетика в патологии	ПЗ	4	3	III	
2	Тема 8. Генетика онтогенеза	ПЗ	4	3	III	
3	Тема 9. Генетика в онкологии и иммунологии	ПЗ	4	3	III	
4	Тема 10. Современные направления молекулярно-генетических исследований	ПЗ	4	3	III	
5	Тема 11. Генетическая инженерия в медицине	ПЗ	4	3	III	
6	Тема 12. Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П»	ПЗ	4	3	III	
Итого:		ПЗ	48	36	III	

2.4. Содержание дисциплины

РАЗДЕЛ 1. ОСНОВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ

Тема 1. Введение в молекулярную генетику. Структура и функции нуклеиновых кислот

Содержание темы:

1. *Предмет, задачи, методы молекулярной генетики.* Понятия: ген, генотип, фенотип. Место генетики среди биологических наук. Значение генетики для практической медицинской практики.
2. *Наследственность и изменчивость.* Ядерная и цитоплазматическая наследственность. Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная, комбинативная, мутационная, онтогенетическая.
3. *Структура нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.* Строение нуклеотида, типы азотистых оснований. Первичная, вторичная и третичная структуры нуклеиновых кислот. Связь особенностей структуры ДНК и РНК с их биологическими функциями. Альтернативные двуспиральные структуры ДНК и их биологическая роль. Особенности организации наследственного материала про- и эукариотических организмов. РНК: разнообразие структур. Модификации РНК. Функции РНК в клетке. Методы выделения и очистки нуклеиновых кислот. Электрофорез нуклеиновых кислот.
4. *Репликация.* Понятия ориджин, репликон, репликативная вилка. Строение эукариотической реплисомы. Факторы репликации. Структура ДНК-полимераз. Инициация репликации, регуляция инициации. Прерывистый характер синтеза на отстающей цепи и фрагменты Оказаки. Элонгация и терминация репликации. Структура теломер и теломеразы.
5. *Практическая работа №1 «Введение в молекулярную генетику. Структура и функции нуклеиновых кислот».* Знакомство со структурой и функцией нуклеиновых кислот, механизмом репликации ДНК. Получение практических навыков применения методов выделения ДНК. Формирование умений реализации и детекции результатов электрофореза.

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=427>

Тема 2. Структурные элементы генома человека

Содержание темы:

1. *Геномика.* Основные задачи, направления геномики. Структурная, функциональная, эволюционная и медицинская геномика.
2. *Геном.* Структура ядерного и митохондриального генома человека. Функциональные единицы генома эукариот. «Избыточность» эукариотического генома. Компактность генома эукариот. Направления эволюции геномов про- и эукариот.
3. *Ген.* Сравнительная характеристика про- и эукариотического гена. Классификация генов. Структурная организация эукариотического гена, кодирующего белок. Регуляторные элементы гена. Вариации нуклеотидной последовательности генов: мутации, полиморфизм.
4. *ДНК вне генов.* Сателлитная ДНК, псевдогены, мобильные элементы. Ретротранспозоны. LINE- и – SINE-элементы. Биологическое значение подвижных генетических элементов.
5. *Применение рестриктаз для реализации геномных исследований.* История открытия, развития, современное состояние и применение для медико-генетических исследований.

Системы рестрикции трех типов. Узнавание и разрезание рестриктазами коротких специфических последовательностей с образованием “липких” или “тупых” концов.

6. *Практическая работа №2 «Структурные элементы генома человека».* Знакомство со структурной организацией генома, классификацией генов. Получение практических навыков интерпретации результатов ПДРФ-анализа. Формирование умений формулировать основные задачи и проблемы геномики.

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=427>

Тема 3. Исследование 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. *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.

3. *Практическая работа №3 «Исследование генома человека».* Знакомство со структурой и изменчивостью генома человека. Получение практических навыков поиска информации в геномных браузерах. Формирование умений интерпретации генетических данных.

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=427>

Тема 4. Организация генетической информации

Содержание темы:

1. *Хроматин и хромосомы.* Понятие, возможности визуализации на различных стадиях жизненного цикла клетки. Хромосомы: понятие, хромосомная теория наследственности. Уровни компактизации хроматина. Структура и классификация метафазных хромосом.

2. *Нормальный и патологический кариотип.* Хромосомные и геномные мутации. Классификация. Качественные и количественные перестройки хромосом. Мутации, сцепленные с полом. Соматические мутации. Синдромы.

3. *Методы цитогенетики.* Структурная и функциональная дифференцированность хромосом. Кариотипирование: рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Методы дифференциального окрашивания. FISH-метод. Значение цитогенетики для практической медицины.

4. *Практическая работа №4 «Организация генетической информации»*. Знакомство со структурой, функциями, нарушениями и методами оценки нормального и патологического состояния хромосомного материала. Получение практических навыков кариотипирования с использованием рутинного и дифференциального окрашивания. Формирование умений характеризовать и обосновывать цитогенетические методы исследования.

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=427>

Тема 5. 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: А, Р, и Е, 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 №5 «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 №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=427>

Тема 6. Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория

Содержание темы:

1. *Этапы становления молекулярной генетики.* Основные этапы развития молекулярной генетики: романтический, догматический, академический. Центральная догма молекулярной биологии. Важнейшие достижения молекулярной генетики. Нобелевские премии. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот.

2. *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.

3. *Организация и возможности современной генетической лаборатории.* Организация работы в лаборатории. Зонирование. Необходимое оборудование. Проблемы и риски контаминации.

4. *Практическая работа №6 «Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория».* 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.

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=427>

РАЗДЕЛ 2. ЧАСТНЫЕ АСПЕКТЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ

Тема 7. Генетика в патологии

Содержание темы:

1. *Генетика заболеваний.* Молекулярные основы заболеваний. Моногенные, хромосомные и полигенные заболевания. Соотношение роли генетических и средовых факторов при развитии заболевания. Законы и типы наследования менделирующих признаков у человека. Нетрадиционные тип наследования. Понятие генотипа и аллелей. Соматические и генеративные мутации, их последствия.

2. *Популяционные аспекты распространенности наследственных и многофакторных заболеваний.* Популяция и ее генетическая структура. Понятие генофонда. Факторы генетической динамики популяций. Популяция как единица эволюционного процесса. Закон Харди-Вайнберга.

3. *Практическая работа №7 «Генетика в патологии»*. Знакомство с методами изучения моногенных и многофакторных заболеваний. Получение практических навыков составления и анализа родословных схем, сбора медико-статистической информации. Формирование умений применять знания о генетических основах МФЗ в клинической практике.

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=427>

Тема 8. Генетика онтогенеза

Содержание темы:

1. *Генетика онтогенеза*. Предмет, задачи, методы, модельные объекты. Механизмы дифференцировки, действия и взаимодействия генов, генотип и фенотип. Стадии и критические периоды онтогенеза.
2. *Генетика эмбрионального развития*. Общие закономерности, уровни регуляции. Гены ранних этапов эмбрионального развития.
3. *Генетика формирования пола*. Уровни регуляции (хромосомный, гонадный фенотипический). Аномалии формирования пола и нарушения полового развития. Генетический контроль сперматогенеза и оогенеза.
4. *Генетические основы старения*. Старение. Факторы, провоцирующие старение. Стратегии продления жизни. Прогерия. Генетические основы геронтология. Программируемая клеточная гибель. Апоптоз: пусковые факторы и биологическая роль. Апоптоз и гипотеза старения. Значение достижений генетики онтогенеза для практического здравоохранения.
5. *Практическая работа №8 «Генетика онтогенеза»*. Знакомство с общими закономерностями генетической регуляции индивидуального развития. Получение практических навыков анализа генетических и эпигенетических механизмов регуляции экспрессии гена. Формирование умений интерпретации результатов исследования уровня экспрессии гена.

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=427>

Тема 9. Генетика в онкологии и иммунологии

Содержание темы:

1. *Генетика для диагностики, профилактики и лечения онкологических болезней*. ДНК-диагностика в онкологии. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. ДНК-диагностика наследственных и спорадических онкологических заболеваний, маркеров неблагоприятного прогноза. ПЦР, микрочипы и технологические платформы. Таргетная терапия в онкологии.

2. *Генетика иммунного ответа.* Понятие иммунитета. Врожденный и адаптивный иммунитет. Генетика иммунного ответа. Иммуноглобулины. Первичные иммунодефициты и отклонения в работе иммунитета.

3. *Практическая работа №9 «Генетика в онкологии и иммунологии».* Знакомство с генетическим контролем структуры иммунологически значимых молекул; генетическими основами онкологии. Получение практических навыков работы с геномными браузерами по поиску информации об опухолеродных генах. Формирование умений применить знания по иммуногенетике и онкогенетике в клинической практике.

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=427>

Тема 10. Современные направления молекулярно-генетических исследований.

Содержание темы:

1. *Структура заболеваемости на федеральном и региональном уровнях.* Заболеваемость, показатели, структура, методы изучения. Современное состояние, тенденции и особенности заболеваемости населения в Российской Федерации, факторы, их определяющие.

2. *Фармакогеномика. Основные задачи, методы, перспективы.* Фармакогенетика и фармакогеномика. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарственным средствам. Основные методологические подходы фармакогеномики и ее научно-практические задачи. Генетические факторы эффективности и безопасности лекарственных средств. Развитие фармакогеномики. Значение фармакогеномики для фармацевтической промышленности. Разработка клинических фармакогеномных тестов. Использование фармакогеномики на практике.

3. *Нутригеномика. Основные задачи, методы, перспективы.* Генетические основы питания. Роль нутригенетики и нутригеномики в профилактике хронических неинфекционных заболеваний. Значение нутригеномики. Разработка клинических нутригеномных тестов. Использование нутригеномики в медицинской практике.

4. *Экогеномика. Основные задачи, методы, перспективы.* Основные методологические подходы экогеномики и ее научно-практические задачи. Применение молекулярно-генетических методов для мониторинга загрязнения окружающей среды. Использование экогеномики на практике.

5. *Метагеномика. Основные задачи, методы, перспективы.* Объекты и методы исследования. Метагеномные исследования: 16S секвенирование и полногеномный анализ. Исследование метагенома. Метагеномные исследования микробиома человека. Актуальность метагеномных исследований. Использование метагеномики на практике.

6. *Практическая работа №10 «Современные направления молекулярно-генетических исследований».* Знакомство с основными понятиями и принципами современных геномных направлений. Получение практических навыков применения фармакогеномных, экогеномных, метагеномных и нутригеномных исследований. Формирование умений применить знаний современных направлений молекулярно-генетических исследований в клинической практике.

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=427>

Тема 11. Генетическая инженерия в медицине

Содержание темы:

1. *Молекулярное клонирование и генная терапия.* Предмет и задачи генной инженерии. Развитие методов молекулярной генетики в области генной терапии. Практическое использование научных достижений в области медицины. Ферменты генетической инженерии. Методы конструирования гибридных молекул ДНК *in vitro*. Векторные молекулы ДНК. Введение молекул ДНК в клетки.
2. *Современные вакцины.* Виды вакцин. Классификация вакцин. Живые, неживые, синтетические и генно-инженерные вакцины. ДНК-вакцины. Вакцинация: противопоказания и меры предосторожности. Перспективы разработки новых вакцин.
3. *Индукцированные стволовые клетки.* Стволовые и индуцированные клетки, история их открытия. Определение стволовых клеток. Основные типы стволовых клеток человека. Эмбриональные стволовые клетки. Стволовые клетки взрослого организма. Свойства стволовых клеток различного происхождения. Основные характеристики стволовых и индуцированных стволовых клеток. Молекулярные маркеры стволовых клеток.
4. *Практическая работа №11 «Генетическая инженерия в медицине».* Знакомство с молекулярными основами и инструментарием генетической инженерии. Получение практических навыков анализа схем получения современных вакцин и индуцированных стволовых клеток. Формирование умений «разговор с пациентом» о проблемах и важности вакцинации.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №11, 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=427>

Тема 12. Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П».

Содержание темы:

1. *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.
2. *Методы молекулярной генетики в диагностике и профилактике заболеваний.* Категории тестов для диагностики заболеваний. Этапы внедрения молекулярно-генетических тестов в диагностическую практику здравоохранения. Диагностика полиморфизмов ДНК, определяющих риск развития социально значимых заболеваний. ПЦР как метод диагностики и научных исследований. Секвенирование в ДНК-диагностике.

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

4. *Практическая работа №12 «Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П»*. Знакомство с понятием и основными характеристиками медицины 4П. Получение практических навыков организации генетических исследований с учетом принципов биоэтики. Формирование умений «разговор с пациентом» - разьяснять мифы и реальные задачи генетической безопасности.

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №12, 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=427>

2.5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
Раздел 1. ОСНОВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ		18	III
Тема 1. Введение в молекулярную генетику. 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 №1, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	3	III
Тема 2. Структурные элементы генома человека	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	3	III
Тема 3. Исследование генома человека	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №3,	3	III

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол- во часов	Семестр
	тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php		
Тема 4. Организация 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	3	III
Тема 5. Экспрессия генетической информации	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	3	III
Тема 6. Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория	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	3	III
Итого		18	III
Раздел 2. ЧАСТНЫЕ АСПЕКТЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ		18	III
Тема 7. Генетика в патологии	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	3	III
Тема 8. Генетика онтогенеза	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта,	3	III

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. Генетика в онкологии и иммунологии	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	3	III
Тема 10. Современные направления молекулярно-генетических исследований	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	3	III
Тема 11. Генетическая инженерия в медицине	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №11, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	3	III
Тема 12. Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П».	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), ситуационные задачи, выполнение индивидуального задания, выполнение индивидуального или группового проекта, оформление отчета по практической работе №12, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	3	III
Итого:		18	III
Всего:		36	III

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
	Раздел 1. ОСНОВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ		24	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	7 ч 30 мин
1	Тема 1. Введение в молекулярную генетику. Структура и функции нуклеиновых кислот	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
2	Тема 2. Структурные элементы генома человека	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
3	Тема 3. Исследование генома человека	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
4	Тема 4. Организация генетической информации	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
5	Тема 5. Экспрессия генетической информации	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
6	Тема 6. Становление и развитие молекулярной	Практическое занятие	4	Информационные технологии	20 мин

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
	<i>генетики. Генетическая лаборатория</i>			Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	25 мин 15 мин 15 мин
	Раздел 2. ЧАСТНЫЕ АСПЕКТЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ		24	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	7 ч 30 мин
1	<i>Тема 7. Генетика в патологии</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
2	<i>Тема 8. Генетика онтогенеза</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
3	<i>Тема 9. Генетика в онкологии и иммунологии</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
4	<i>Тема 10. Современные направления молекулярно-генетических исследований</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
5	<i>Тема 11. Генетическая инженерия в медицине</i>	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
					15 мин
6	Тема 12. Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П»	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
	<i>Итого:</i>		48		15

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 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	A -B	100-91	5

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://kemsma.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
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.

№ п/ п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
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: 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: 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 Льюису / 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	Молекулярная генетика : учебно - методическое пособие по организации практических занятий обучающихся по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе специалитета по специальности 31.05.02 «Педиатрия» / А. В. Мейер, М. Б. Лавряшина, М. В. Ульянова, Д. О. Имекина – Кемерово, 2022. – 114 с. // Электронные издания

№ п/ п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
	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 31.05.02 «Педиатрия» / 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.
3	Молекулярная генетика : учебно-методическое пособие для преподавателей, обучающихся по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе специалитета по специальности 31.05.02 «Педиатрия» / А. В. Мейер, Д. О. Имекина, М. В. Ульянова, М. Б. Лавряшина. – Кемерово, 2023. – 225 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, рН-метр электронный, гомогенизатор FastPrep-24, Термоциклер BioRad C 1000, Система ПЦР в "реальном времени" QuantStudio™ 5, термошейкер для иммуопланшет 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 зачёту (в полном объеме):

1. Предмет и задачи молекулярной генетики.
2. Структура и функции ДНК.
3. Структура, типы и функции РНК. Сравнительная характеристика ДНК и РНК.
4. Особенности организации хромосомного материала прокариот, эукариот и клеточных органелл эукариот.
5. Репликация ДНК. Принципы, этапы, ферменты.
6. Сравнительная характеристика структурной организации генов про- и эукариот.
7. Классификация генов. Характеристика разновидностей генов.
8. Задачи структурной, функциональной, сравнительной и медицинской геномики.
9. Ядерный геном человека. Общая характеристика. Структурные элементы.
10. Основные виды ДНК-полиморфизма. Характеристика, сферы практического применения знаний о полиморфных вариантах последовательностей нуклеотидов в геноме.
11. Митохондриальный геном. Структурно-функциональные особенности митохондриального генома.
12. Проект «Геном человека». Основатели. Продолжительность. Основные цели и результаты.
13. Уровни компактизации хроматина эукариот. Структурные компоненты и морфологические типы метафазных хромосом.
14. Характеристика хромосомных и геномных мутаций: суть, причины, эффекты.
15. Цитогенетические методы исследования. Рутинные и дифференциальные методы окрашивания. Характеристика, возможности, ограничения.
16. Транскрипция. Этапы, факторы, регуляция транскрипции.
17. Трансляция. Свойства генетического кода. Этапы, факторы, регуляция трансляции.
18. Генетическая классификация наследственных заболеваний человека. Примеры. Проблемы диагностики наследственных заболеваний.
19. Многофакторные заболевания. Краткая характеристика, примеры. Подходы и проблемы изучения генетических основ патогенеза многофакторных заболеваний.
20. Основные закономерности наследования моногенных заболеваний. Понятие фенотип, генотип и аллели.
21. Генетика онтогенеза. Предмет и задачи. Значение для практического здравоохранения.
22. Молекулярно-генетические основы детерминации пола.
23. Геномный импринтинг и импринтированные гены. Болезни геномного импринтинга.
24. Стволовые клетки. Классификации на основе потенциала развития. Характерные черты. Индуцированные плюрипотентные стволовые клетки: краткая характеристика и спектр применения.
25. Репарация ДНК. Основные Виды.
26. Классификация онкологических генов. Краткая характеристика. Примеры.

27. Опухоль: разновидности, характеристика. Исследование механизма озлокачествления. Стадии развития опухоли.
28. Иммунный ответ. Определение, стадии, эффекты. Работа сигнальных путей на примере VDR/NFkB сигнального пути (1 пример на выбор).
29. Экологическая геномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Характеристика направления, воздействие неблагоприятных факторов окружающей среды на человека. Индуцированный мутагенез, последствия.
30. Нутригеномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Влияние генетических полиморфизмов на пищеварение. Классификация алиментарно-зависимых заболеваний.
31. Метагеномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Понятие метагенома. Современные представления метагеномики. Основные виды исследований, их преимущества и недостатки.
32. Фармакогеномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Биотрансформация лекарственных средств, нежелательные реакции на лекарственные препараты.
33. Общая характеристика основных этапов и инструментов метода рДНК. Спектр применения и перспективы метода.
34. РНК-интерференция. Определение термина. Краткая характеристика основных элементов и процесса. Спектр применения и перспективы метода.
35. CRISPR/Cas. Краткая характеристика основных элементов и процесса. Спектр применения и перспективы метода.
36. Векторные и субъединичные вакцины. Принципы получения. Достоинства и недостатки.
37. Молекулярно-генетические методы исследования. ПЦР. Общая характеристика метода. Основные разновидности ПЦР.
38. Секвенирование по Сэнгеру. Краткая характеристика. Достоинства и ограничения. Возможности применения в практике здравоохранения. Спектр применения молекулярно-генетических методов в медицине.
39. Медицина 4П. Характерные черты.
40. Генетическая безопасность. Современные представления и основные дискуссии.

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

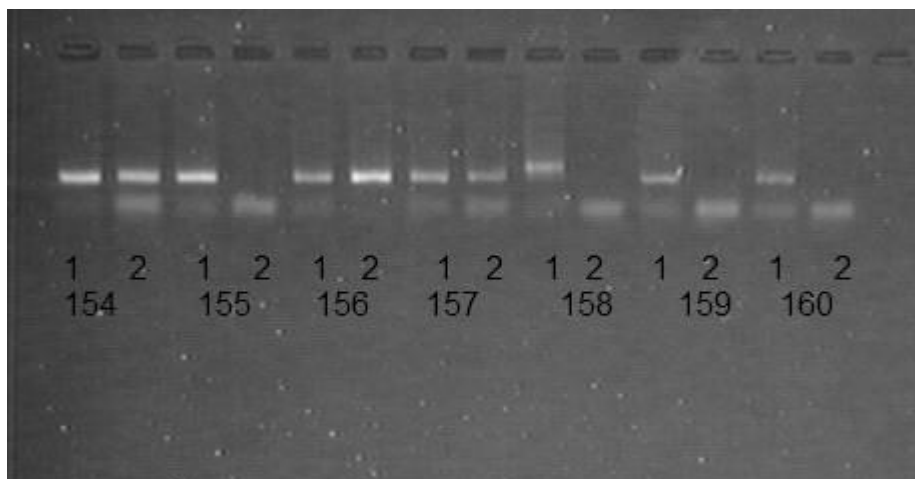
б) многократное повторение какого-либо участка ДНК

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 _____

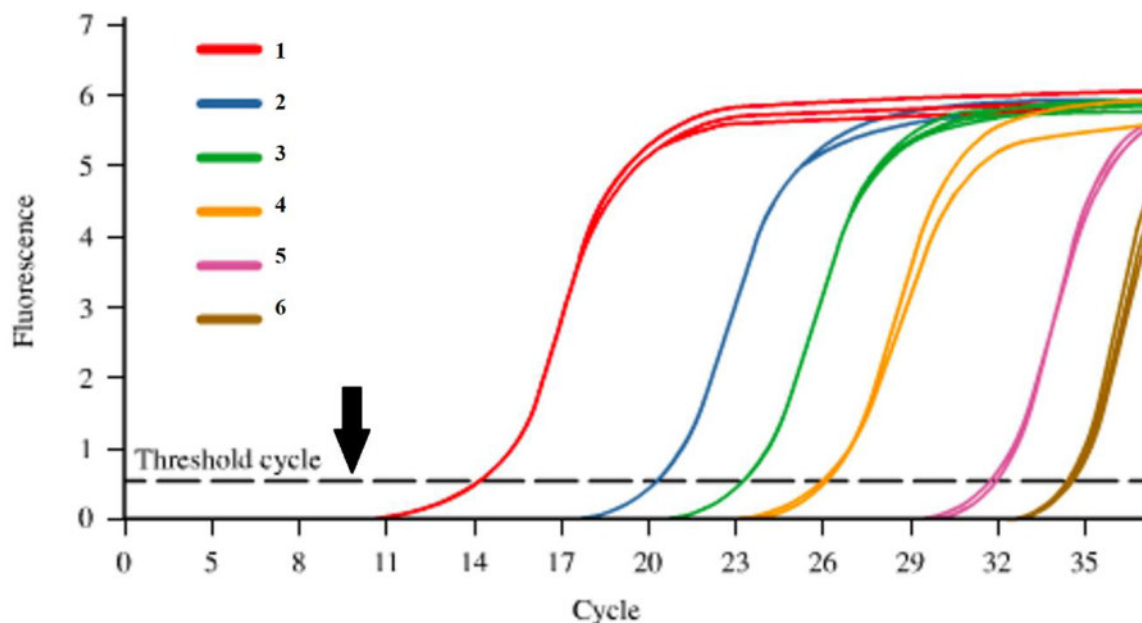
Ответ:

№ 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 спиртов 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.

Gene: ADH1B ENSG00000196616	
Description	alcohol dehydrogenase 1B (class I), beta polypeptide [Source:HGNC Symbol;Acc:HGNC:250]
Gene Synonyms	ADH2
Location	Chromosome 4: 99,304,971-99,352,760 reverse strand. GRCh38:CM000666.2
About this gene	This gene has 7 transcripts (splice variants), 362 orthologues , 17 paralogues and is associated with 1 phenotype .
Transcripts	Show transcript table

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

4.3. Список тем рефератов с оформлением презентаций (в полном объеме):

1. История развития молекулярной генетики в России
2. Становление молекулярной генетики за рубежом
3. Место молекулярно-генетической диагностики в медицине 4 «П»
4. Достижения молекулярно-генетических исследований в поиске факторов предрасположенности к заболеваниям
5. «Предсказания» Ф.Коллинза - есть ли шанс сбыться?
6. Негистоновые белки – разнообразие структур и функций
7. История открытия мира молекул РНК
8. Процесс репликации: значение открытия механизма для науки и практики
9. Нарушение работы систем репарации ДНК как источник заболеваний
10. Системы репарации-платформа для создания лекарственных препаратов
11. Политенные хромосомы: морфология, структура, применение в генетическом анализе.
12. Эухроматин и гетерохроматин: особенности и функциональная значимость.
13. Мозаицизм: причины, варианты, последствия.
14. Химеризм: причины, варианты, последствия.
15. Области применения FISH метода в медицинской диагностике
16. Химический синтез генов.
17. Рестриктазы.Рестрикционные карты.
18. Секвенирование. Достижения и возможности.
19. Геномные библиотеки.
20. Проект «Геном человека».
21. Сбой транскрипции – наследственные болезни.
22. Нарушение посттранскрипционных механизмов, как причина заболеваний.
23. Пептиды в медицине вместо антибиотиков.
24. Невероятный мир белков. Функции. Применение в практике.
25. Автосплайсинг: история открытия и характеристика механизма.
26. Генная терапия. Успехи и провалы.
27. Генетический скрининг новорожденных и взрослых.
28. Этические аспекты генетического скрининга.
29. Геном человека и персонализированная медицина.
30. Геном митохондрий и митохондриальные болезни.
31. Метагеномика. Современные представления. История становления и развития.
32. Фармакогеномика. История становления и перспективы.
33. Метагеномный анализ. Виды анализа, преимущества и недостатки.
34. Замедление старения. Роль питательных веществ и микробиоты в модуляции эпигенома.
35. Биоинформационные подходы нутригеномики, метагенома кишечной микробиоты и экспрессии генов в микробиоме.
36. Геномный импринтинг, как пример эпигенетической наследственности
- Преимплантационный генетический скрининг эмбриона при ЭКО.
37. Сибирские научные школы и направления их исследований в области генетики индивидуального развития.

38. Процессы самоорганизации в онтогенезе многоклеточных: опыт имитационного моделирования.
39. Теории и модели старения. История и современность.
40. Современная диагностика наследственных болезней.
41. Генетическое тестирование и этические проблемы.
42. Генетическая детерминация многофакторных заболеваний.
43. Роль наследственных факторов в реакции организма на лекарственные препараты. Оптимизация лекарственной терапии.
45. Генная терапия. Успехи и провалы.
46. Умные ножницы для ДНК.
47. От бактериального иммунитета к геномному редактированию или технология CRISPR-Cas.
48. Бессмертные клетки HeLa.
49. Дети трех родителей – решение проблемы дефектных митохондрий.
50. Развитие представлений о генетике иммуноглобулинов и ТКР.
51. Значение HLA-типирования в медицине.
52. Генетическое тестирование при раке молочной железы: перспективы и этические проблемы.
53. Особенности иммунного ответа на опухоли.
54. Вклад факторов окружающей среды в развитие злокачественных опухолей.
55. Значение достижений генетики онтогенеза для практического здравоохранения.
56. Молекулярная генетика в криминалистике.
57. Генетическая паспортизация. Проблемы и перспективы.
58. Этические проблемы прикладных генных технологий.
59. Биоэтические проблемы проекта «Геном человека».
60. Генетическое оружие против народов. Миф или реальность?