

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



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

» 03 20 26 Г.

МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

молекулярной и клеточной
биологии

Семестр	Трудоем- кость		Лек- ций, ч.	Лаб. прак- тику м, ч.	Пра кт. зан яти й, ч.	Клини- ческихп ракт. занятий , ч.	Сем ина ров, ч.	СР С, ч.	КР	Экза мен, ч	Форма промежут очного контроля (экзамен / зачет с оценкой / зачет)
	зач. ед.	ч.									
III	1	36	8		16			12			
IV	1	36	8		16			12			зачет
Итого	2	72	16		32			24			зачет

Кемерово 2026

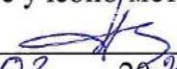
Рабочая программа дисциплины «Молекулярная генетика» разработана в соответствии с ФГОС ВО – специалитет по специальности 32.05.03 «Стоматология», квалификация «Врач-стоматолог», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 984 от «12» августа 2020 г.

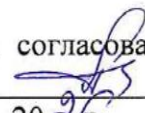
Рабочую программу разработал (-и) зав. кафедрой, д.б.н., доцент М.Б. Лавряшина
ст. преподаватель, Д.О. Имекина
доцент, к.б.н., А.В. Мейер

Рабочая программа согласована с научной библиотекой  О.Н. Самотоева
19 03 20 26 г.

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

Рабочая программа согласована с учебно-методической комиссией

Председатель: к.м.н., доцент  А.Н. Даниленко
протокол № 3 от «25» 03 2026 г.

Рабочая программа согласована с деканом стоматологического факультета, к.м.н., доцентом А.Н. Даниленко 
«27» 03 2026 г.

Рабочая программа зарегистрирована в учебно-методическом отделе

Регистрационный номер 3717

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

«27» марте 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 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 человека», «Гистология, эмбриология, цитология-гистология полости рта», «Биологическая химия-биохимия полости рта», «Нормальная физиология-физиология челюстно-лицевой области».

1.2.3. Изучение дисциплины необходимо для получения знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами/практиками: «Фармакология», «Внутренние болезни, клиническая фармакология», «Эпидемиология», «Судебная медицина», «Онкостоматология и лучевая терапия».

В основе преподавания данной дисциплины лежат следующие типы профессиональной деятельности:

1. Медицинский

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	Основы фундаментальных и естественно-научных знаний	ОПК-8	Способен использовать основные физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы при решении профессиональных задач	ИД-1 ОПК-8 Владеть алгоритмом основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных методов исследований. ИД-2 ОПК-8 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 Доклады по темам Тесты рубежные по разделам 1, 2 Вопросы к зачету № 1- 30
2	Информационная грамотность	ОПК-13	Способен понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности	ИД-1 ОПК-13 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- 30

1.4. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы		Трудоемкость, всего		Семестры	
		в зачетных единицах (ЗЕ)	в академических часах (ч)	III	IV
				Трудоемкость по семестрам (ч)	
				III	IV
Аудиторная работа, в том числе:		1,3	48	24	24
Лекции (Л)		0,4	16	8	8
Лабораторные практикумы (ЛП)		-	-	-	-
Практические занятия (ПЗ)		0,9	32	16	16
Клинические практические занятия (КПЗ)		-	-	-	-
Семинары (С)		-	-	-	-
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе НИРС		0,7	24	12	12
Промежуточная аттестация:	зачет (З)			-	зачет
ИТОГО		2	72	36	36

2. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоемкость модуля дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 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-IV	45	10		20			15
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
1.5	Тема 5. Экспрессия генетической информации	IV	9	2		4			3

№ п/п	Наименование разделов и тем	Семестр	Всего часов	Виды учебной работы					СРС
				Аудиторные часы					
				Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	
2	Раздел 2. Частные аспекты и перспективы молекулярной генетики	IV	27	6		12			9
2.1	Тема 6. Становление, развитие и перспективы молекулярной генетики	IV	9	2		4			3
2.2	Тема 7. Генетика в стоматологии	IV	9	2		4			3
2.3	Тема 8. Генетическая инженерия в медицине	IV	9	2		4			3
	ИТОГОВОЕ ЗАНЯТИЕ. ЗАЧЕТ.								
	Итого	III-IV	72	16		32			24

2.2. Тематический план лекционных (теоретических) занятий

№ п/п	Наименование раздела, тема лекции	Кол- во часо в	Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
Раздел 1. Основы молекулярной генетики		10	III-IV	ОПК-8 (ИД-1, ИД-2), ОПК-13 (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	IV	
Раздел 2. Частные аспекты и перспективы молекулярной генетики		6	IV	ОПК-8 (ИД-1, ИД-2), ОПК-13 (ИД-1)
1	Тема 6. Становление, развитие и перспективы молекулярной генетики	2	IV	
2	Тема 7. Генетика в стоматологии	2	IV	
3	Тема 8. Генетическая инженерия в медицине	2	IV	
Итого:		16	III-IV	

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	20	15	III- IV	ОПК-8 (ИД-1, ИД-2), ОПК-13 (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	IV	
Раздел 2. Частные аспекты и перспективы молекулярной генетики		ПЗ	12	9	IV	ОПК-8 (ИД-1, ИД-2), ОПК-13 (ИД-1)
1	Тема 6. Становление, развитие и перспективы молекулярной генетики	ПЗ	4	3	IV	
2	Тема 7. Генетика в стоматологии	ПЗ	4	3	IV	
3	Тема 8. Генетическая инженерия в медицине	ПЗ	4	3	IV	
Итого:		ПЗ	32	24	III- IV	

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.

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=504>

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.

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=504>

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.

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=504>

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.

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=504>

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.

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=504>

РАЗДЕЛ 2. ЧАСТНЫЕ АСПЕКТЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ

Тема 6. Становление, развитие и перспективы молекулярной генетики.

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

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

Форма контроля и отчетности усвоения материала: контрольные вопросы, оформление отчета по практической работе №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=504>

Тема 7. Генетика в стоматологии

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. *Генетика в стоматологии.* Генетический контроль формирования зубов. Наследственные и мультифакториальные болезни в стоматологии. Профилактика наследственной патологии в стоматологии.
3. *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.

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=504>

Тема 8. 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.

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=504>

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		15	III-IV
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, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	3	III
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),	3	IV

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол- во часов	Семестр
	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		
Итого		15	III- IV
Раздел 2. ЧАСТНЫЕ АСПЕКТЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ		9	IV
Тема 6. Становление, развитие и перспективы молекулярной генетики.	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	IV
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 №8, тестовые задания на платформе https://moodle.kemsma.ru/login/index.php	3	IV
Тема 8. Генетическая инженерия в медицине	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	IV
Итого:		9	IV
Всего:		24	III- IV

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		20	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	6 ч 15 мин
1	Тема 1. Введение в молекулярную генетику. Структура и функции нуклеиновых кислот	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
2	Тема 2. Структурные элементы генома человека	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
3	Тема 3. Исследование генома человека	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
4	Тема 4. Организация генетической информации	<i>Практическое занятие</i>	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
5	Тема 5. Экспрессия генетической информации	<i>Практическое занятие</i>	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
	Раздел 2. ЧАСТНЫЕ АСПЕКТЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ		12	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	3 ч 45 мин
1	Тема 6. Становление, развитие и перспективы молекулярной генетики	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
2	Тема 7. Генетика в патологии	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
3	Тема 8. Генетическая инженерия в медицине	Практическое занятие	4	Информационные технологии Междисциплинарное обучение Контекстное обучение Опережающее обучение	20 мин 25 мин 15 мин 15 мин
	Итого:		32		10

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 2 этапа.

1. Тестирование в ЭИОС по всем разделам дисциплины, обучающийся получает случайно 30 тестовых заданий открытого типа.

2. 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 связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные студентом самостоятельно в процессе ответа.	A -B	100-91	5
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. В ответе 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://kemsu.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.
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
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: https://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 32.05.03 «Стоматология» / А. В. Мейер, М. Б. Лавряшина, М. В. Ульянова, Д. О. Имекина – Кемерово, 2023. – 75 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 32.05.03 «Стоматология» / А.

№ п/ п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
	В. Мейер, М. Б. Лавряшина, М. В. Ульянова, Д. О. Имекина – Кемерово, 2023. – 50 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 иммунопланшет ST-3М, СО2-инкубатор, 170л, до +60°C, камера для горизонтального электрофореза, гель-документирующая система UVP GelSolo, Секвенатор Seqstudio, по Сенгеру, 4 капилляра, Автоклав горизонтальный, 65л, Микроскоп оптический (Тип 1) Axio Lab. A1, Спектрофотометр - NanoDrop One, Thermo FS.

Средства обучения:

Технические:

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

Демонстрационные материалы:

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

Оценочные средства:

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

Учебные материалы:

учебники, учебные пособия, раздаточные дидактические материалы Программное обеспечение:

Microsoft Windows 7 Professional

Microsoft Office 10 Standard

Microsoft Windows 8.1 Professional

Microsoft Office 13 Standard

Linux лицензия GNU GPL

LibreOffice лицензия GNU LGPLv3 Антивирус Dr.Web Security Space

Kaspersky Endpoint Security Russian Edition для бизнеса

Оценочные средства

Список вопросов для подготовки к 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. Мультифакториально обусловленная патология в стоматологии. Генетический контроль развития и формирования тканей зубов. Генетические факторы формирования аномалий зубов.
22. Цели и работа медико-генетической консультации челюстно-лицевого профиля. Профилактика и лечение врожденной патологии челюстно-лицевой области. Работа специализированных центров медико-генетической консультации.
23. Общая характеристика основных этапов и инструментов метода рДНК. Спектр применения и перспективы метода.
24. РНК-интерференция. Определение термина. Краткая характеристика основных элементов и процесса. Спектр применения и перспективы метода.
25. CRISPR/Cas. Краткая характеристика основных элементов и процесса. Спектр применения и перспективы метода.

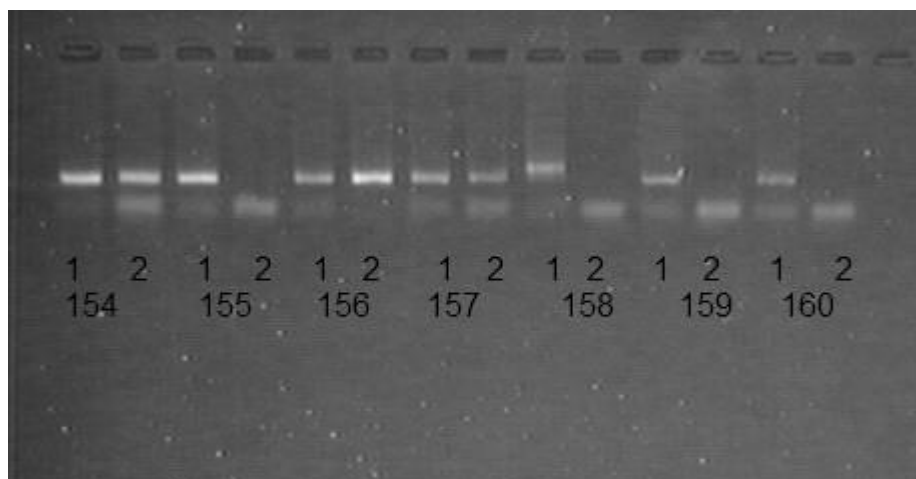
26. Векторные и субъединичные вакцины. Принципы получения. Достоинства и недостатки.
27. Молекулярно-генетические методы исследования. ПЦР. Общая характеристика метода. Основные разновидности ПЦР.
28. Секвенирование по Сэнгеру. Краткая характеристика. Достоинства и ограничения. Возможности применения в практике здравоохранения. Спектр применения молекулярно-генетических методов в медицине.
29. Медицина 4П. Характерные черты.
30. 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 Сэнгеру
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 (А) 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 электрофореграммы)**.



Варианты генотипов: AA, AG, GG

№ 154 _____

№ 158 _____

№ 160 _____

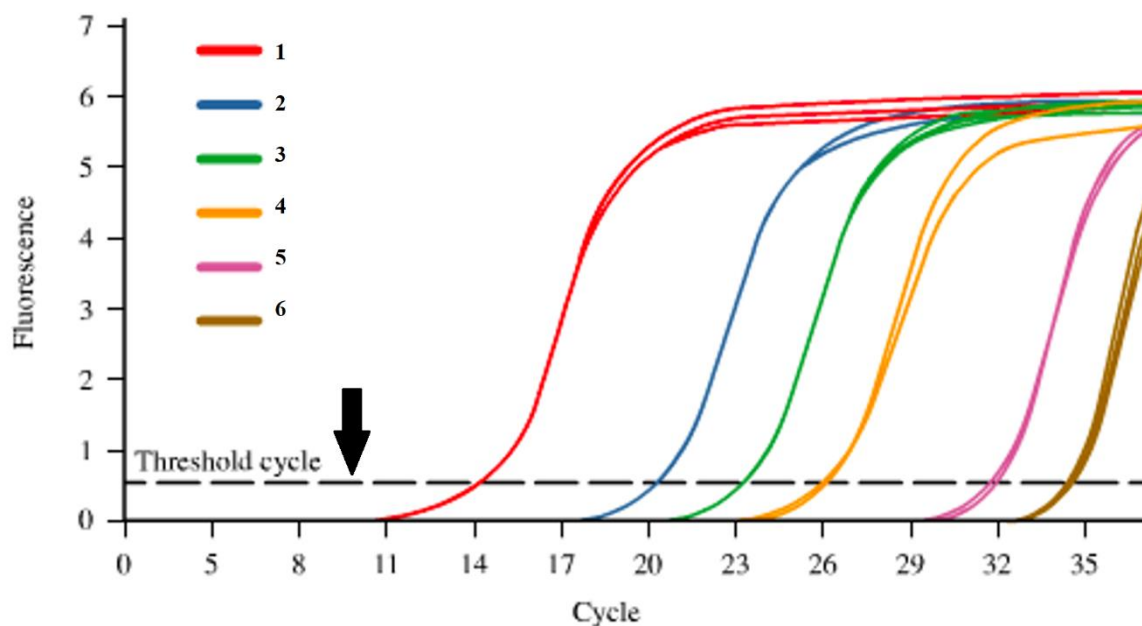
Ответ:

№ 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. Умные ножницы для ДНК.
28. От бактериального иммунитета к геномному редактированию или технология CRISPR-Cas.
29. Бессмертные клетки HeLa.
30. Дети трех родителей – решение проблемы дефектных митохондрий.
31. Нарушение фосфорно-кальциевого обмена в практике стоматолога.
32. Стволовые клетки, их применение в стоматологии. Перспективы применения терапевтического клонирования в стоматологии.
33. Эволюция зубной системы у человека.
34. Атавистические пороки зубочелюстной системы человека.
35. Эволюционная геномика. Зубная эмаль.
36. Генетическая паспортизация. Проблемы и перспективы.
37. Молекулярная генетика в криминалистике.
38. Биоэтические проблемы проекта «Геном человека».
39. Этические проблемы прикладных генных технологий.
40. Генетическое оружие против народов. Миф или реальность?