

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"  
Инженерный институт



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности КФУ

Проф. Д. А. Таюрский



» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

*подписано электронно-цифровой подписью*

## Программа дисциплины

Молекулярная медицина наследственных заболеваний

Направление подготовки: 12.04.04 - Биотехнические системы и технологии

Профиль подготовки: Медико-биологические аппараты, системы и комплексы

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2016

## Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО
2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО
3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся
4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий
  - 4.1. Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)
  - 4.2. Содержание дисциплины (модуля)
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)
11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)
12. Средства адаптации преподавания дисциплины (модуля) к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
13. Приложение №1. Фонд оценочных средств
14. Приложение №2. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
15. Приложение №3. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Программу дисциплины разработал(а)(и) профессор, д.н. (профессор) Вахитов И.Х. (кафедра биомедицинской инженерии и управления инновациями, Инженерный институт), lldar.Vahitov@kpfu.ru

### 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль), должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ОПК-1	способность понимать основные проблемы в своей предметной области, выбирать методы и средства их решения
ПК-1	способность анализировать современное состояние проблем в предметной области биотехнических систем и технологий (включая биомедицинские и экологические задачи)
ПК-2	способность выбирать оптимальные методы и методики изучения свойств биологических объектов и формировать программы исследований
ПК-4	способность ставить задачи исследования, выбирать методы экспериментальной работы, интерпретировать и представлять результаты научных исследований

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

- строение генома человека
- основные типы мутаций, приводящие к развитию конкретного типа заболевания, оценивать роль средовых факторов в их развитии
- основы фармакогенетики и генной терапии

Должен уметь:

- работать со специфическими терминами при проведении генетического анализа;
- корректно интерпретировать результаты цитологического и молекулярно-генетического анализов.

Должен владеть:

навыками ДНК-диагностики и генной терапии наследственных заболеваний.

Должен демонстрировать способность и готовность:

приводить примеры применения методов молекулярной биологии и молекулярной генетики в диагностической биомедицине

### 2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.4 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 12.04.04 "Биотехнические системы и технологии (Медико-биологические аппараты, системы и комплексы)" и относится к дисциплинам по выбору.

Осваивается на 2 курсе в 3 семестре.

### 3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных(ые) единиц(ы) на 108 часа(ов).

Контактная работа - 38 часа(ов), в том числе лекции - 6 часа(ов), практические занятия - 32 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 52 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 18 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен в 3 семестре.

### 4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

#### 4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)

N	Разделы дисциплины / модуля	Семестр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)			Самостоятельная работа
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Геном человека. Определение генома и его основных элементов.	3	2	2	0	4
2.	Тема 2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций.	3	2	4	0	6
3.	Тема 3. Хромосомные болезни. Структурные мутации. Методы диагностики	3	0	2	0	6
4.	Тема 4. Генные болезни. Моно- и полигенные патологии ? сходства и отличия.	3	0	4	0	6
5.	Тема 5. Патологии, обусловленные неменделевским типом наследования	3	0	4	0	6
6.	Тема 6. Генетические основы онкогенеза.	3	0	2	0	6
7.	Тема 7. Эпигенетическая регуляция генов. Геномный импринтинг.	3	0	4	0	6
8.	Тема 8. Основы клинической фармакогенетики.	3	0	2	0	6
9.	Тема 9. Основы генной терапии.	3	2	8	0	6
	Итого		6	32	0	52

#### 4.2 Содержание дисциплины (модуля)

##### Тема 1. Геном человека. Определение генома и его основных элементов.

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

##### Тема 2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций.

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

##### Тема 3. Хромосомные болезни. Структурные мутации. Методы диагностики

Хромосомы человека и их структурная организация. Клеточный цикл: митоз, мейоз и гаметогенез. Численные и структурные хромосомные мутации.

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

##### Тема 4. Генные болезни. Моно- и полигенные патологии ? сходства и отличия.

Каталог генов и генных болезней МакКьюсика. Моногенные заболевания человека. Сложно наследуемые (мультифакторные) патологии.

Зависимость проявления наследственных патологий от возраста. Генетическая гетерогенность моногенных заболеваний: различные мутации одного гена, мутации разных генов, влияние генов-модификаторов.

Идентификация генов-кандидатов предрасположенности к мультифакторным заболеваниям: анализ сцепления, метод идентичных по происхождению аллелей, метод ассоциации в популяциях и семьях, экспериментальное скрещивание модельных организмов.

##### Тема 5. Патологии, обусловленные неменделевским типом наследования

Митохондриальные болезни. Болезни экспансии. Болезни накопления: лизосомные и пероксисомные патологии.

Строение клеточных органелл: митохондрии, лизосомы, пероксисомы. Ферменты лизосом. Дефекты генов, кодирующих гидролазы: мукополисахаридозы, сфинголипидозы. Болезни ОХРОС: причины возникновения и симптомы, возраст проявления. Болезни экспансии кодирующих и некодирующих повторов. Зависимость тяжести клинических симптомов от типа повреждения структурных генов.

#### **Тема 6. Генетические основы онкогенеза.**

Молекулярные механизмы канцерогенеза: двухударная модель. Роль наследственных факторов в возникновении онкологических заболеваний. Источники нестабильности генома при онкологических заболеваниях.

Вирусные и клеточные онкогены. Физиологическая роль протоонкогенов. Гены-супрессоры опухолевого роста. Нарушение регуляции клеточного цикла. Программированная клеточная гибель.

#### **Тема 7. Эпигенетическая регуляция генов. Геномный импринтинг.**

Метилирование ДНК как эпигенетическая метка. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана как модель изучения эпигенетической регуляции.

#### **Тема 8. Основы клинической фармакогенетики.**

Генетический контроль фармакокинетики лекарственных средств: белки-переносчики ЛС. Изменение фармакологического ответа при наследственных заболеваниях. Частная фармакогенетика: генетический полиморфизм бета-адренорецепторов, АПФ.

#### **Тема 9. Основы генной терапии.**

Генотерапия в лечении инфекционных, онкологических и других наследственных заболеваний.

Трансдоминантные негативные белки, противоионферционные клеточные белки, одноцепочечные антитела. Физические, химические и биологические методы переноса генетической информации.

### **5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)**

Самостоятельная работа обучающихся выполняется по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа подразделяется на самостоятельную работу на аудиторных занятиях и на внеаудиторную самостоятельную работу. Самостоятельная работа обучающихся включает как полностью самостоятельное освоение отдельных тем (разделов) дисциплины, так и проработку тем (разделов), осваиваемых во время аудиторной работы. Во время самостоятельной работы обучающиеся читают и конспектируют учебную, научную и справочную литературу, выполняют задания, направленные на закрепление знаний и отработку умений и навыков, готовятся к текущему и промежуточному контролю по дисциплине.

Организация самостоятельной работы обучающихся регламентируется нормативными документами, учебно-методической литературой и электронными образовательными ресурсами, включая:

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 5 апреля 2017 года №301)

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-996ин/15 от 27 ноября 2002 г. "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Устав федерального государственного автономного образовательного учреждения "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Правила внутреннего распорядка федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Локальные нормативные акты Казанского (Приволжского) федерального университета

### **6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)**

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) включает оценочные материалы, направленные на проверку освоения компетенций, в том числе знаний, умений и навыков. Фонд оценочных средств включает оценочные средства текущего контроля и оценочные средства промежуточной аттестации.

В фонде оценочных средств содержится следующая информация:

- соответствие компетенций планируемым результатам обучения по дисциплине (модулю);
- критерии оценивания сформированности компетенций;
- механизм формирования оценки по дисциплине (модулю);
- описание порядка применения и процедуры оценивания для каждого оценочного средства;
- критерии оценивания для каждого оценочного средства;
- содержание оценочных средств, включая требования, предъявляемые к действиям обучающихся, демонстрируемым результатам, задания различных типов.

Фонд оценочных средств по дисциплине находится в Приложении 1 к программе дисциплины (модулю).

## **7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)**

Освоение дисциплины (модуля) предполагает изучение основной и дополнительной учебной литературы. Литература может быть доступна обучающимся в одном из двух вариантов (либо в обоих из них):

- в электронном виде - через электронные библиотечные системы на основании заключенных КФУ договоров с правообладателями;

- в печатном виде - в Научной библиотеке им. Н.И. Лобачевского. Обучающиеся получают учебную литературу на абонементе по читательским билетам в соответствии с правилами пользования Научной библиотекой.

Электронные издания доступны дистанционно из любой точки при введении обучающимся своего логина и пароля от личного кабинета в системе "Электронный университет". При использовании печатных изданий библиотечный фонд должен быть укомплектован ими из расчета не менее 0,5 экземпляра (для обучающихся по ФГОС 3++ - не менее 0,25 экземпляра) каждого из изданий основной литературы и не менее 0,25 экземпляра дополнительной литературы на каждого обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих данную дисциплину.

Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля), находится в Приложении 2 к рабочей программе дисциплины. Он подлежит обновлению при изменении условий договоров КФУ с правообладателями электронных изданий и при изменении комплектования фондов Научной библиотеки КФУ.

## **8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)**

GenePipe - <http://genepipe.ngc.sinica.edu.tw/variowatch/main.do>

База данных генов человека - <http://www.genecards.org>

База знаний по биологии человека - <http://www.humbio.ru>

Программа для подбора праймеров - <http://bioinfo.biotec.or.th/WASP>

Сайт по методам в молекулярной биологии - <http://www.molbiol.ru>

## **9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)**

1. Внутренние болезни: Учебник / В.П. Царев, И.И. Гончарик. - М.: НИЦ ИНФРА-М; Мн.: Нов. знание, 2013. - 439 с. <http://znanium.com/bookread2.php?book=420107>

2. ПЦР в реальном времени / Под ред. д.б.н. Д.В. Ребрикова - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний., 2011. - 223с. (ЭБС, адрес доступа: <http://e.lanbook.com/view/book/8804/>)

3. Сазанов, А. А. Основы генетики [Электронный ресурс] / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2012. - 240 с. <http://znanium.com/bookread2.php?book=445015>

## **10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)**

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем, представлен в Приложении 3 к рабочей программе дисциплины (модуля).

## **11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)**

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине (модулю) включает в себя следующие компоненты:

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья) и оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду КФУ.

Учебные аудитории для контактной работы с преподавателем, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья).

Компьютер и принтер для распечатки раздаточных материалов.

Мультимедийная аудитория.

Специализированная лаборатория.

## **12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья**

При необходимости в образовательном процессе применяются следующие методы и технологии, облегчающие восприятие информации обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья:

- создание текстовой версии любого нетекстового контента для его возможного преобразования в альтернативные формы, удобные для различных пользователей;
- создание контента, который можно представить в различных видах без потери данных или структуры, предусмотреть возможность масштабирования текста и изображений без потери качества, предусмотреть доступность управления контентом с клавиатуры;
- создание возможностей для обучающихся воспринимать одну и ту же информацию из разных источников - например, так, чтобы лица с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения - аудиально;
- применение программных средств, обеспечивающих возможность освоения навыков и умений, формируемых дисциплиной, за счёт альтернативных способов, в том числе виртуальных лабораторий и симуляционных технологий;
- применение дистанционных образовательных технологий для передачи информации, организации различных форм интерактивной контактной работы обучающегося с преподавателем, в том числе вебинаров, которые могут быть использованы для проведения виртуальных лекций с возможностью взаимодействия всех участников дистанционного обучения, проведения семинаров, выступления с докладами и защиты выполненных работ, проведения тренингов, организации коллективной работы;
- применение дистанционных образовательных технологий для организации форм текущего и промежуточного контроля;
- увеличение продолжительности сдачи обучающимся инвалидом или лицом с ограниченными возможностями здоровья форм промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности их сдачи:
- продолжительности сдачи зачёта или экзамена, проводимого в письменной форме, - не более чем на 90 минут;
- продолжительности подготовки обучающегося к ответу на зачёте или экзамене, проводимом в устной форме, - не более чем на 20 минут;
- продолжительности выступления обучающегося при защите курсовой работы - не более чем на 15 минут.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО и учебным планом по направлению 12.04.04 "Биотехнические системы и технологии" и магистерской программе "Медико-биологические аппараты, системы и комплексы".

Приложение 2  
к рабочей программе дисциплины (модуля)  
Б1.В.ДВ.4 Молекулярная медицина наследственных  
заболеваний

**Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)**

Направление подготовки: 12.04.04 - Биотехнические системы и технологии  
Профиль подготовки: Медико-биологические аппараты, системы и комплексы  
Квалификация выпускника: магистр  
Форма обучения: очное  
Язык обучения: русский  
Год начала обучения по образовательной программе: 2016

**Основная литература:**

1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с. : ил. (ЭБС, адрес доступа: <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970426760.html>)
2. Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие / Л.Н. Нефедова. - М.: НИЦ Инфра-М, 2012. - 104 с. (ЭБС, адрес доступа <http://znanium.com/bookread2.php?book=302262>)
3. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Р.Г. Заяц и др. - 2-е изд., испр. - Минск: Выш. шк., 2012. - 496 с. <http://znanium.com/bookread2.php?book=508776>

**Дополнительная литература:**

1. Внутренние болезни: Учебник / В.П. Царев, И.И. Гончарик. - М.: НИЦ ИНФРА-М; Мн.: Нов. знание, 2013. - 439 с. <http://znanium.com/bookread2.php?book=420107>
2. ПЦР в реальном времени / Под ред. д.б.н. Д.В. Ребрикова - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний., 2011. - 223с. (ЭБС, адрес доступа: <http://e.lanbook.com/view/book/8804/>)
3. Сазанов, А. А. Основы генетики [Электронный ресурс] / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2012. - 240 с. <http://znanium.com/bookread2.php?book=445015>

Приложение 3  
к рабочей программе дисциплины (модуля)  
Б1.В.ДВ.4 Молекулярная медицина наследственных  
заболеваний

**Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**

Направление подготовки: 12.04.04 - Биотехнические системы и технологии

Профиль подготовки: Медико-биологические аппараты, системы и комплексы

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2016

Освоение дисциплины (модуля) предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows 7 Профессиональная или Windows XP (Volume License)

Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 365 или Microsoft Office Professional plus 2010

Браузер Mozilla Firefox

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI или Adobe Acrobat Reader DC

Kaspersky Endpoint Security для Windows

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, учебно-методические комплексы, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.