

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное учреждение высшего образования
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"
Институт фундаментальной медицины и биологии



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности КФУ
проф. Таюрский Д.А.

"__" _____ 20__ г.

Программа дисциплины

Молекулярная медицина наследственных заболеваний Б1.В.ОД.3

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Биохимия и молекулярная биология

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Автор(ы): Кравцова О.А.

Рецензент(ы): Ибрагимова М.Я.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Киямова Р. Г.

Протокол заседания кафедры No ____ от "____" _____ 201__ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No ____ от "____" _____ 201__ г

Казань
2017

Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы
2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования
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
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
 - 6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и форм контроля их освоения
 - 6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания
 - 6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы
 - 6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций
7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
 - 7.1 Основная литература
 - 7.2 Дополнительная литература
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 к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Программу дисциплины разработал(а)(и) доцент, к.н. Кравцова О.А. (Кафедра биохимии и биотехнологии, отделение биологии и биотехнологии), Olga.Kravtsova@kpfu.ru

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Выпускник, освоивший дисциплину, должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1	способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры
ПК-2	способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия

Выпускник, освоивший дисциплину:

1. 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

2. должен уметь:

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

3. должен владеть:

навыками ДНК-диагностики и генной терапии наследственных заболеваний.

4. должен демонстрировать способность и готовность:

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

2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.В.ОД.3 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 06.04.01 "Биология (Биохимия и молекулярная биология)" и относится к обязательным дисциплинам. Осваивается на 1 курсе, в 1 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), 108 часа(ов).

Контактная работа - 28 часа(ов), в том числе лекции - 10 часа(ов), практические занятия - 18 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 62 часа (ов).

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

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен в 1 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	Раздел 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. Повторяющиеся и уникальные последовательности генома.	1	2	2	0	6
2.	Тема 2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни. Методы диагностики	1	2	4	0	14
3.	Тема 3. Генные болезни. Моно- и полигенные патологии - сходства и отличия. Методы идентификации генов моногенных заболеваний.	1	2	2	0	8
4.	Тема 4. Болезни накопления. Пероксисомные болезни	1	0	2	0	6
5.	Тема 5. Полигенные заболевания.	1	0	2	0	6
6.	Тема 6. Патологии, обусловленные неменделевским типом наследования	1	0	2	0	6
7.	Тема 7. Эпигенетическая регуляция генов. Геномный импринтинг	1	2	0	0	2
8.	Тема 8. Генетические основы онкогенеза.	1	2	0	0	2
9.	Тема 9. Основы генной терапии	1	0	2	0	6
10.	Тема 10. Основы клинической фармакогенетики.	1	0	2	0	6
	Итого		10	18	0	62

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Геном человека. Определение генома и его основных элементов. Повторяющиеся и уникальные последовательности генома.

Оценка размера генома: физический, цитологический и генетический методы. Некодирующая часть генома: сателлитная ДНК, мини- и микросателлиты. Мобильные генетические элементы. Структурные и регуляторные гены. Псевдогены и онкогены. Инвертированные и диспергированные повторы: строение и функция в геноме. Строение гена: экзон-интронная структура.

Тема 2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни. Методы диагностики

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. Методы идентификации мутаций и полиморфизма известных генов. Идентификация генов наследственных заболеваний: генетическое картирование, картирование генов на хромосомах, гибриды соматических клеток, идентификация генов методами "прогулки" и "прыжков" по хромосоме. Создание векторных библиотек.

Тема 3. Генные болезни. Моно- и полигенные патологии - сходства и отличия. Методы идентификации генов моногенных заболеваний.

Каталог генов и генных болезней МакКьюсика. Моногенные заболевания человека. Сложнонаследуемые (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 4. Болезни накопления. Пероксисомные болезни

Болезни накопления: лизосомные и пероксисомные патологии. Строение клеточных органелл: митохондрии, лизосомы, пероксисомы. Ферменты лизосом. Дефекты генов, кодирующих гидролазы: мукополисахаридозы, сфинголипидозы.

Тема 5. Полигенные заболевания.

Мультифакторные заболевания (МФЗ) - влияние окружающей среды и наследственной информации на их развитие. Гены-кандидаты наиболее социально-значимых МФЗ. Полногеномные исследования.

Тема 6. Патологии, обусловленные неменделевским типом наследования

Митохондриальные болезни. Болезни экспансии. Болезни OXPHOS: причины возникновения и симптомы, возраст проявления. Болезни экспансии кодирующих и не кодирующих повторов. Зависимость тяжести клинических симптомов от типа повреждения структурных генов.

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. 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 9. Основы генной терапии

Генотерапия в лечении инфекционных, онкологических и других наследственных заболеваний. Трансдоминантные негативные белки, противоифекционные клеточные белки, одноцепочечные антитела. Физические, химические и биологические методы переноса генетической информации. Антисмысловые нуклеотидные последовательности как инструмент регуляции экспрессии генов. Механизм действия антисенсов. Средства доставки антисенса в клетку-мишень.

Рибозимы: механизм действия. Методы, основанные на избирательной продукции целевого белка. Генетическое конструирование цитотоксических Т-лимфоцитов. Тканеспецифическая генотерапия. Суицидные гены.

Тема 10. Основы клинической фармакогенетики.

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

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

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утверждён приказом Министерства образования и науки Российской Федерации N1367 от 19 декабря 2013 г.).

Письмо Министерства образования Российской Федерации N14-55-996ин/15 от 27.11.2002 "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Положение N 0.1.1.67-06/265/15 от 24 декабря 2015 г. "Об организации текущего и промежуточного контроля знаний обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Положение N 0.1.1.67-06/241/15 от 14 декабря 2015 г. "О формировании фонда оценочных средств для проведения текущей, промежуточной и итоговой аттестации обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Положение N 0.1.1.56-06/54/11 от 26 октября 2011 г. "Об электронных образовательных ресурсах федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Регламент N 0.1.1.67-06/66/16 от 30 марта 2016 г. "Разработки, регистрации, подготовки к использованию в учебном процессе и удаления электронных образовательных ресурсов в системе электронного обучения федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Регламент N 0.1.1.67-06/11/16 от 25 января 2016 г. "О балльно-рейтинговой системе оценки знаний обучающихся в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Регламент N 0.1.1.67-06/91/13 от 21 июня 2013 г. "О порядке разработки и выпуска учебных изданий в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

1 - <http://genepipe.ngc.sinica.edu.tw/variowatch/main.do> 2 - <http://www.genecards.org> 3 - <http://www.humbio.ru>

6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)

6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и форм контроля их освоения

Этап	Форма контроля	Оцениваемые компетенции	Темы (разделы) дисциплины
Семестр 1			
	Текущий контроль		

Этап	Форма контроля	Оцениваемые компетенции	Темы (разделы) дисциплины
1	устный опрос	ПК-1 , ПК-2	2. Генетический полиморфизм имутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни. Методы диагностики 3. Генные болезни.Mono- иполигенные патологии - сходства и отличия. Методы идентификации генов моногенных заболеваний. 7. Эпигенетическая регуляция генов. Геномный импринтинг 8. Генетическиеосновы онкогенеза. 9. Основы генной терапии
2	письменная работа	ПК-2 , ПК-1	1. Геном человека. Определение генома и его основных элементов. Повторяющиеся и уникальные последовательности генома.
3	презентация	ПК-2 , ПК-1	2. Генетический полиморфизм имутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни. Методы диагностики 3. Генные болезни. Mono- иполигенные патологии - сходства и отличия. Методы идентификации генов моногенных заболеваний. 4. Болезни накопления. Пероксисомные болезни 5. Полигенные заболевания.
Экзамен		ПК-1, ПК-2	

6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
Семестр 1					
Текущий контроль					
1	устный опрос	В ответе качественно раскрыто содержание темы. Ответ хорошо структурирован. Прекрасно освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован высокий уровень понимания материала. Превосходное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Основные вопросы темы раскрыты. Структура ответа в целом адекватна теме. Хорошо освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован хороший уровень понимания материала. Хорошее умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема частично раскрыта. Ответ слабо структурирован. Понятийный аппарат освоен частично. Понимание отдельных положений из материала по теме. Удовлетворительно умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема не раскрыта. Понятийный аппарат освоен неудовлетворительно. Понимание материала фрагментарное или отсутствует. Неумение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
2	письменная работа	<p>Правильно выполнены все задания.</p> <p>Продемонстрирован высокий уровень владения материалом.</p> <p>Проявлены превосходные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.</p>	<p>Правильно выполнена большая часть заданий.</p> <p>Присутствуют незначительные ошибки.</p> <p>Продемонстрирован хороший уровень владения материалом.</p> <p>Проявлены средние способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.</p>	<p>Задания выполнены более чем наполовину.</p> <p>Присутствуют серьезные ошибки.</p> <p>Продемонстрирован удовлетворительный уровень владения материалом.</p> <p>Проявлены низкие способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.</p>	<p>Задания выполнены менее чем наполовину.</p> <p>Продемонстрирован неудовлетворительный уровень владения материалом.</p> <p>Проявлены недостаточные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.</p>
3	презентация	<p>Превосходный уровень владения материалом.</p> <p>Высокий уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации.</p> <p>Степень полноты раскрытия материала и использованные решения полностью соответствуют задачам презентации.</p> <p>Использованы надлежащие источники и методы.</p>	<p>Хороший уровень владения материалом.</p> <p>Средний уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации.</p> <p>Степень полноты раскрытия материала и использованные решения в основном соответствуют задачам презентации.</p> <p>Использованные источники и методы в основном соответствуют поставленным задачам.</p>	<p>Удовлетворительный уровень владения материалом.</p> <p>Низкий уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации.</p> <p>Степень полноты раскрытия материала и использованные решения слабо соответствуют задачам презентации.</p> <p>Использованные источники и методы частично соответствуют поставленным задачам.</p>	<p>Неудовлетворительный уровень владения материалом.</p> <p>Неудовлетворительный уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации.</p> <p>Степень полноты раскрытия материала и использованные решения не соответствуют задачам презентации.</p> <p>Использованные источники и методы не соответствуют поставленным задачам.</p>

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
	Экзамен	Обучающийся обнаружил всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, усвоил основную литературу и знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой дисциплины, усвоил взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявил творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.	Обучающийся обнаружил полное знание учебно-программного материала, успешно выполнил предусмотренные программой задания, усвоил основную литературу, рекомендованную программой дисциплины, показал систематический характер знаний по дисциплине и способен к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.	Обучающийся обнаружил знание основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по профессии, справился с выполнением заданий, предусмотренных программой, знаком с основной литературой, рекомендованной программой дисциплины, допустил погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обладает необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.	Обучающийся обнаружил значительные пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий и не способен продолжить обучение или приступить по окончании университета к профессиональной деятельности без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Семестр 1

Текущий контроль

1. Устный опрос

Тема 2 , 3 , 7 , 8 , 9

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

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Генетический полиморфизм и мутации: сходства и различия. Номенклатуры и типы мутаций.

Частота спонтанного мутагенеза. Эндогенные механизмы возникновения мутаций.

Индукцированные мутации: УФ-свет, радиация, химические мутагены.

практическое занятие (4 часа(ов)):

Методы идентификации мутаций и полиморфизма известных генов. Идентификация генов наследственных заболеваний: генетическое картирование, картирование генов на хромосомах, гибриды соматических клеток, идентификация генов методами "прогулки" и "прыжков" по хромосоме. Создание векторных библиотек.

Тема 3. Хромосомные болезни. Структурные мутации. Методы диагностики

практическое занятие (2 часа(ов)):

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.

2. Письменная работа

Тема 1

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

лекционное занятие (2 часа(ов)):

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.

практическое занятие (2 часа(ов)):

Структурные и регуляторные гены. Псевдогены и онкогены. Инвертированные и диспергированные повторы: строение и функция в геноме. Строение гена: экзон-интронная структура.

3. Презентация

Тема 2 , 3 , 4 , 5

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 немэнделевским типом наследования

практическое занятие (4 часа(ов)):

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 ОXPHOS: 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.

практическое занятие (2 часа(ов)):

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.

практическое занятие (4 часа(ов)):

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

Тема 8. Основы клинической фармакогенетики.

практическое занятие (2 часа(ов)):

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.

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Генотерапия в лечении инфекционных, онкологических и других наследственных заболеваниях. Трансдоминантные негативные белки, противинфекционные клеточные белки, одноцепочечные антитела. Физические, химические и биологические методы переноса генетической информации.

практическое занятие (8 часа(ов)):

Антисмысловые нуклеотидные последовательности как инструмент регуляции экспрессии генов. Механизм действия антисенсов. Средства доставки антисенса в клетку-мишень.

Рибозимы: механизм действия. Методы, основанные на избирательной продукции целевого белка. Генетическое конструирование цитотоксических Т-лимфоцитов. Тканеспецифическая генотерапия. Суицидные гены.

Экзамен

Вопросы к экзамену

1. Геном человека. Определение генома и его основных элементов.
2. Оценка размера генома человека: физический цитологический, генетический методы.
3. Некодирующая часть ДНК: сателлитная ДНК, мини- и микросателлиты.
4. Мобильные генетические элементы. Роль Alu- и KpnI- повторов в развитии наследственных патологий.
5. Инвертированные и диспергированные повторы.
6. Экзон-интронное строение гена.
7. Структурные и регуляторные гены. Псевдогены. Онкогены.
8. Генетический полиморфизм и мутации. Сходства и отличия.
9. Номенклатура и типы мутаций.
10. Спонтанный мутагенез. Эндогенные механизмы возникновения мутаций.
11. Индуцированный мутагенез. Мутагены.
12. Хромосомы человека, структурная организация. Дифференциальная окраска хромосом.
13. Клеточный цикл.
14. Митоз. Мейоз и гаметогенез.
15. Численные хромосомные мутации.
16. Структурные хромосомные мутации.
17. Генные болезни. Каталог генов и генных болезней МакКьюсика.
18. Идентификация генов. Генетическое картирование.
19. Картирование генов на хромосомах (цитогенетическое картирование), гибриды соматических клеток.
20. Метод "прогулки по хромосоме".
21. Метод "прыжков по хромосоме".
22. Моногенные болезни. Определение, специфика. Зависимость проявления наследственных патологий от возраста.
23. Генетическая гетерогенность моногенных заболеваний: различные мутации одного гена, мутации разных генов, влияние генов-модификаторов.
24. Моногенные заболевания, вызванные точечными мутациями.
25. Болезни, вызванные крупными перестройками и ли делециями отдельных участков генов.
26. Лизосомные болезни.
27. Пероксисомные болезни.
28. Болезни экспансии. Молекулярные механизмы возникновения данных патологий. Феномен антиципации.
29. Экспансия повторов в некодирующей части гена.
30. Болезни экспансии повторов в кодирующей части гена.
31. Строение митохондриальной ДНК.
32. Особенности генетики митохондриальных заболеваний.
33. Болезни OXPHOS. Типы мутаций, вызывающих данные заболевания.
34. LHON - пример синдромов, вызванных нуклеотидными заменами в генах, кодирующих белки.

35. Мутации в генах, кодирующих тРНК (MERRF, MELAS).
36. Делеции отдельных участков мтДНК.
37. Сложнонаследуемые заболевания. Особенности мультифакторных патологий.
38. Идентификация генов-кандидатов предрасположенности к мультифакторным заболеваниям..
39. Эпигенетика. Явление геномного импринтинга.
40. Метилирование ДНК. Методы ДНК-диагностики степени метилирования генов.
41. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана как модели изучения эпигенетической регуляции.
42. Молекулярные основы канцерогенеза. Вирусно-генетическая и гормональная теории канцерогенеза.
43. Вирусные и клеточные онкогены.
44. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
45. Нарушения регуляции клеточного цикла.
46. Апоптоз.
47. Источники нестабильности генома при онкологических заболеваниях.
48. ДНК-диагностика наследственных заболеваний. Метод полимеразной цепной реакции.
49. Модификации ПЦР.
50. Метил-специфичная ПЦР.
51. ПЦР в реальном времени.
52. SSCP-анализ.
53. DGGE-анализ.
54. Гетеродуплексный анализ.
55. Метод химического расщепления некомплементарных сайтов.
56. Метод тестирования аномального белка.
57. Секвенирование. Модификации.
58. Биочипы.
59. Поверхностный плазмонный резонанс (SPR-анализ).
60. Масс-спектрометрия (MALDI-TOEF).
61. Генетический контроль фармакокинетики лекарственных средств.
62. Изменение фармакологического ответа при наследственных патологиях.
63. Генотерапия в лечении наследственных заболеваний.
64. Антисмысловые нуклеотидные последовательности. Механизм действия, способы доставки антисенса в клетку-мишень.
65. Рибозимы. Строение, механизмы действия.
66. Трансдоминантные негативные белки.
67. Противоинфекционные клеточные белки.
68. Одноцепочечные антитела.
69. Генетическое конструирование цитотоксических Т-лимфоцитов.
70. Тканеспецифическая ген

6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

В КФУ действует балльно-рейтинговая система оценки знаний обучающихся. Суммарно по дисциплине (модулю) можно получить максимум 100 баллов за семестр, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов.

Для зачёта:

56 баллов и более - "зачтено".

55 баллов и менее - "не зачтено".

Для экзамена:

86 баллов и более - "отлично".

71-85 баллов - "хорошо".

56-70 баллов - "удовлетворительно".

55 баллов и менее - "неудовлетворительно".

Этап	Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Количество баллов
Семестр 1			
Текущий контроль			
1	устный опрос	Устный опрос проводится на практических занятиях. Обучающиеся выступают с докладами, сообщениями, дополнениями, участвуют в дискуссии, отвечают на вопросы преподавателя. Оценивается уровень домашней подготовки по теме, способность системно и логично излагать материал, анализировать, формулировать собственную позицию, отвечать на дополнительные вопросы.	10
2	письменная работа	Обучающиеся получают задание по освещению определённых теоретических вопросов или решению задач. Работа выполняется письменно и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки, необходимые для выполнения заданий.	4
3	презентация	Обучающиеся выполняют презентацию с применением необходимых программных средств, решая в презентации поставленные преподавателем задачи. Обучающийся выступает с презентацией на занятии или сдаёт её в электронном виде преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме презентации, логичность, информативность, способы представления информации, решение поставленных задач.	36
			Всего 50
	Экзамен	Экзамен нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Экзамен проводится в устной или письменной форме по билетам, в которых содержатся вопросы (задания) по всем темам курса. Обучающемуся даётся время на подготовку. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических заданий.	50

7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

7.1 Основная литература:

Генетика, Граник, Владимир Григорьевич, 2011г.

Эпигенетика, Кэри, Несса, 2012г.

Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие / Л.Н. Нефедова. - М.: НИЦ Инфра-М, 2012. - 104 с. (ЭБС, адрес доступа <http://znanium.com/go.php?id=302262>)

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>)

7.2. Дополнительная литература:

Патологическая физиология и биохимия, Ашмарин, Игорь Петрович; Каразеева, Е. П.; Карабасова, М. А., 2005г.

Генетика: химический и медико-биологический аспекты / В. Г. Граник - М.: Вузовская книга, 2011. - 437 с. (300 экз).

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/>)

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

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

2 - <http://www.genecards.org>

3 - <http://www.humbio.ru>

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

Изучение курса следует начинать с лекций и одновременно работать над подбором литературы для написания реферата по вопросам для самостоятельной работы. Работать необходимо с карандашом, отмечая хорошо понятные места, места, вызывающие вопросы, непонятный текст. Затем отыскивается в учебнике вначале понятный материал, контролируя ситуацию, затем следует искать ответы на появившиеся вопросы, дополнять текст лекций соответствующими комментариями. После этого переходить к проработке непонятого материала, активно используя учебники, рекомендованную литературу и консультируясь с преподавателем.

Итоговой формой контроля знаний умений и навыков по дисциплине является экзамен.

Оценка зачет выставляется магистранту, если он свободно ориентируется в основных понятиях, определениях и выводах данного предмета, четко прослеживает связь темы, которой посвящен ответ, с другими темами изучаемой дисциплины, однако в его ответе наблюдается ряд неточностей, которые требуют уточнений и дополнений со стороны преподавателя.

Оценка не зачтено выставляется магистранту, если он не ориентируется в основных понятиях, определениях и выводах данного предмета, не прослеживает связь темы, которой посвящен ответ, с другими темами изучаемой дисциплины.

Изучение курса предполагает использование учебных пособий (в том числе электронных), базовых рекомендованных учебников, (в том числе электронных), а также обзоров, доступных в интернет ресурсах, рекомендованных преподавателем.

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

Освоение дисциплины "Молекулярная медицина наследственных заболеваний" предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows Professional 7 Russian

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "БиблиоРоссика", доступ к которой предоставлен обучающимся. В ЭБС "БиблиоРоссика" представлены коллекции актуальной научной и учебной литературы по гуманитарным наукам, включающие в себя публикации ведущих российских издательств гуманитарной литературы, издания на английском языке ведущих американских и европейских издательств, а также редкие и малотиражные издания российских региональных вузов. ЭБС "БиблиоРоссика" обеспечивает широкий законный доступ к необходимым для образовательного процесса изданиям с использованием инновационных технологий и соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

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

Освоение дисциплины "Молекулярная медицина наследственных заболеваний" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

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 06.04.01 "Биология" и магистерской программе Биохимия и молекулярная биология .