

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



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности КФУ

Проф. Д.А. Таюрский

» _____ 20__ г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Молекулярная медицина наследственных заболеваний Б1.В.ДВ.4

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Биохимия, молекулярная биология и биоинформатика

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2019

Автор(ы): Кравцова О.А.

Рецензент(ы): Майкова Е.В.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Киямова Р. Г.

Протокол заседания кафедры No ____ от " ____ " _____ 20__ г.

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No ____ от " ____ " _____ 20__ г.

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. (доцент) Кравцова О.А. (кафедра биохимии, биотехнологии и фармакологии, Центр биологии и педагогического образования), 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	способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры
ПК-2	способностью планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)

Выпускник, освоивший дисциплину:

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 в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.В.ДВ.4 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 06.04.01 "Биология (Биохимия, молекулярная биология и биоинформатика)" 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 - 10 часа(ов), практические занятия - 10 часа(ов), лабораторные работы - 18 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 70 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 0 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет с оценкой 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. Повторяющиеся и уникальные последовательности генома.	3	2	2	0	8
2.	Тема 2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни.	3	2	2	4	14
3.	Тема 3. Генные болезни. Моногенные болезни.	3	2	2	4	14
4.	Тема 4. Наследственные заболевания органелл. Мультифакторные заболевания.	3	2	2	4	14
5.	Тема 5. Неменделевские типы наследования. Методы интерпретации результатов генотипирования в медицинской практике.	3	2	0	6	14
6.	Тема 6. Основы генной терапии в лечении наследственных заболеваний	3	0	2	0	6
	Итого		10	10	18	70

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.

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. Моногенные болезни.

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. Наследственные заболевания органелл. Мультифакторные заболевания.

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

Мультифакторные заболевания - 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. Менделевские типы наследования. Методы интерпретации результатов генотипирования в медицинской практике.

Метилирование ДНК как эпигенетическая метка. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана как модели изучения эпигенетической регуляции. Методы их диагностики.

Митохондриальные болезни. Болезни экспансии. Болезни OXPHOS: причины возникновения и симптомы, возраст проявления. Болезни экспансии кодирующих и некодирующих повторов.

Зависимость тяжести клинических симптомов от типа повреждения структурных генов.

Тема 6. Основы генной терапии в лечении наследственных заболеваний

Генетический контроль фармакокинетики лекарственных средств: белки-переносчики ЛС. Изменение фармакологического ответа при наследственных заболеваниях. Частная

фармакогенетика: генетический полиморфизм бета-адренорецепторов, АПФ.

Генотерапия в лечении инфекционных, онкологических и других наследственных

заболеваниях. Трансдоминантные негативные белки, противоионные 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".

Положение от 29 декабря 2018 г. № 0.1.1.67-08/328 "О порядке проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет".

Положение № 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 № 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 № 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 № 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 № 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".

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 3			
	<i>Текущий контроль</i>		

Этап	Форма контроля	Оцениваемые компетенции	Темы (разделы) дисциплины
1	Устный опрос	ПК-2 , ПК-1	1. Геном человека. Определение генома и его основных элементов. Повторяющиеся и уникальные последовательности генома. 3. Генные болезни. Моногенные болезни. 5. Менделевские типы наследования. Методы интерпретации результатов генотипирования в медицинской практике. 6. Основы генной терапии в лечении наследственных заболеваний
2	Контрольная работа	ПК-1 , ПК-2	2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни. 4. Наследственные заболевания органелл. Мультифакторные заболевания.
3	Презентация	ПК-1 , ПК-2	1. Геном человека. Определение генома и его основных элементов. Повторяющиеся и уникальные последовательности генома. 2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни. 3. Генные болезни. Моногенные болезни. 4. Наследственные заболевания органелл. Мультифакторные заболевания. 6. Основы генной терапии в лечении наследственных заболеваний
4	Отчет	ПК-2 , ПК-1	2. Генетический полиморфизм и мутации. Механизмы возникновения мутаций. Структурные мутации. Хромосомные болезни. 3. Генные болезни. Моногенные болезни. 4. Наследственные заболевания органелл. Мультифакторные заболевания. 5. Менделевские типы наследования. Методы интерпретации результатов генотипирования в медицинской практике.
	Зачет с оценкой	ПК-1, ПК-2	

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

Форма контроля	Критерии оценивания				Этап
	Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.	
Семестр 3					
Текущий контроль					
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. Удовлетворительное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема не раскрыта. Понятийный аппарат освоен неудовлетворительно. Понимание материала фрагментарно или отсутствует. Неумение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	1

Форма контроля	Критерии оценивания				Этап
	Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.	
Контрольная работа	Правильно выполнены все задания. Продемонстрирован высокий уровень владения материалом. Проявлены превосходные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Правильно выполнена большая часть заданий. Присутствуют незначительные ошибки. Проявлен хороший уровень владения материалом. Проявлены средние способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены более чем наполовину. Присутствуют серьезные ошибки. Проявлен удовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены низкие способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	Задания выполнены менее чем наполовину. Проявлен неудовлетворительный уровень владения материалом. Проявлены недостаточные способности применять знания и умения к выполнению конкретных заданий.	2
Презентация	Превосходный уровень владения материалом. Высокий уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения полностью соответствуют задачам презентации. Используются надлежащие источники и методы.	Хороший уровень владения материалом. Средний уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения в основном соответствуют задачам презентации. Используются источники и методы в основном соответствуют поставленным задачам.	Удовлетворительный уровень владения материалом. Низкий уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения слабо соответствуют задачам презентации. Используются источники и методы частично соответствуют поставленным задачам.	Неудовлетворительный уровень владения материалом. Неудовлетворительный уровень доказательности, наглядности, качества преподнесения информации. Степень полноты раскрытия материала и использованные решения не соответствуют задачам презентации. Используются источники и методы не соответствуют поставленным задачам.	3
Отчет	Продемонстрирован высокий уровень владения материалом. Используются надлежащие источники в нужном количестве. Структура работы и примененные методы соответствуют поставленным задачам.	Продемонстрирован средний уровень владения материалом. Используются надлежащие источники. Структура работы и примененные методы в основном соответствуют поставленным задачам.	Продемонстрирован удовлетворительный уровень владения материалом. Используются источники, структура работы и примененные методы частично соответствуют поставленным задачам.	Продемонстрирован неудовлетворительный уровень владения материалом. Используются источники, структура работы и примененные методы не соответствуют поставленным задачам.	4

Форма контроля	Критерии оценивания				Этап
	Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.	
Зачет с оценкой	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 3

Текущий контроль

1. Устный опрос

Темы 1, 3, 5, 6

Тема 1.

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. Спонтанный мутагенез. Эндогенные механизмы возникновения мутаций.
7. Индуцированный мутагенез. Мутагены.
8. Хромосомы человека, структурная организация.
9. Дифференциальная окраска хромосом.
10. FISH-гибридизация.

Тема 3.

1. Генетический полиморфизм и мутации: сходства и различия.
2. Номенклатуры и типы мутаций.
3. Частота спонтанного мутагенеза.
4. Эндогенные механизмы возникновения мутаций.
5. Индуцированные мутации: УФ-свет, радиация, химические мутагены.
6. Болезни накопления: лизосомные и пероксисомные патологии.
7. Строение клеточных органелл: митохондрии, лизосомы, пероксисомы.
8. Ферменты лизосом.
9. Дефекты генов, кодирующих гидролазы: мукополисахаридозы, сфинголипидозы.

10. Синдром Цельвейгера как один наиболее характерных примеров пероксисомных заболеваний.

Тема 5.

1. Метилирование ДНК как эпигенетическая метка.
2. Синдром Прадера-Вилли
3. Синдром Ангельмана.
4. Понятие эпигенотипа.
5. Митохондриальные болезни: общие признаки.
6. Болезни экспансии.
7. Полиглутаминовые тракты. Особенности экспансии.
8. Феномен антиципации.
9. Методы диагностики болезней экспансии.
10. Особенности наследования синдромов, обусловленных неменделевским типом передачи.

Тема 6.

1. Генотерапия в лечении инфекционных, онкологических и других наследственных заболеваниях.
2. Трансдоминантные негативные белки.
3. Противоионфекционные клеточные белки.
4. Одноцепочечные антитела.
5. Физические методы переноса генетической информации.
6. Химические методы переноса генетической информации.
7. Биологические методы переноса генетической информации.
8. Система генетического редактирования CRISPR/Cas9.
9. Генная терапия инфекционных заболеваний.
10. Основы генной терапии опухолевых заболеваний.

2. Контрольная работа

Темы 2, 4

Тема 2.

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. Спонтанный мутагенез. Эндогенные механизмы возникновения мутаций.
7. Индуцированный мутагенез. Мутагены.
8. Хромосомы человека, структурная организация. Дифференциальная окраска хромосом.
9. Клеточный цикл.
10. Генные болезни. Каталог генов и генных болезней МакКьюсика.

Тема 4.

1. Болезни экспансии. Молекулярные механизмы возникновения данных патологий. Феномен антиципации.
2. Экспансия повторов в не кодирующей части гена.
3. Болезни экспансии повторов в кодирующей части гена.
4. Строение митохондриальной ДНК.
5. Особенности генетики митохондриальных заболеваний.
7. Болезни OXPHOS. Типы мутаций, вызывающих данные заболевания.
8. LHON - пример синдромов, вызванных нуклеотидными заменами в генах, кодирующих белки.
9. Мутации в генах, кодирующих tРНК (MERRF, MELAS).
10. Делеции отдельных участков мтДНК.

3. Презентация

Темы 1, 2, 3, 4, 6

Тема 1.

1. Определение генома и его основных элементов.
2. Оценка размера генома: физический, цитологический и генетический методы.
3. Некодирующая часть генома: сателлитная ДНК, мини-и микросателлиты.
4. Мобильные генетические элементы.
5. Структурные и регуляторные гены.
6. Псевдогены.
7. Онкогены.
8. Инвертированные и диспергированные повторы: строение и функция в геноме.

9. Строение гена: экзон-интронная структура.

10. Эnhансеры и сайленсеры.

Тема 2.

1. Хромосомы человека и их структурная организация.

2. Клеточный цикл: митоз, мейоз и гаметогенез.

3. Численные и структурные хромосомные мутации.

4. Дифференциальная окраска хромосом.

5. Типы хромосомных мутаций.

6. Трисомии, моносомии, анеуплоидии по половым хромосомам

7. Полиплоидия, делеции, дупликации, транслокации, инсерции, инверсии.

8. Методы дифференциальной окраски хромосом.

9. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.

10. Кариотипирование.

Тема 3.

1. Каталог генов и генных болезней МакКьюсика.

2. Моногенные заболевания человека.

3. Зависимость проявления наследственных патологий от возраста.

4. Генетическая гетерогенность моногенных заболеваний.

5. Различные мутации одного гена.

6. Мутации разных генов.

7. Влияние генов-модификаторов.

8. Болезни накопления.

9. Лизосомные болезни.

10. Митохондриальные болезни.

Тема 4.

1. Идентификация генов-кандидатов предрасположенности к мультифакторным заболеваниям.

2. Анализ сцепления, метод идентичных по происхождению аллелей, метод ассоциации в популяциях и семьях.

3. Экспериментальное скрещивание модельных организмов.

4. Роль наследственных факторов в возникновении онкологических заболеваний.

5. Источники нестабильности генома при онкологических заболеваниях.

6. Вирусные и клеточные онкогены.

7. Физиологическая роль протоонкогенов.

8. Гены-супрессоры опухолевого роста.

9. Нарушение регуляции клеточного цикла.

10. Общие признаки мультифакторных заболеваний.

Тема 6.

1. Антисмысловые нуклеотидные последовательности.

2. Рибозимы.

3. Трансдоминантные негативные белки.

4. Противовирусные клеточные белки.

5. Одноцепочечные антитела.

6. ДНК-вакцины.

7. Суицидные гены: физические и химические методы переноса генов.

8. Суицидные гены: биологические методы переноса генов (искусственные хромосомы, ретровирусы, аденовирусы и т.д.).

9. Технология геномного редактирования CRISPR/cas9.

10. Вирусные системы доставки лекарственных средств.

4. Отчет

Темы 2, 3, 4, 5

Тема 2. Выделение ДНК из буккального эпителия, качественная и количественная характеристика полученных образцов.

Тема 3. Выявление инсерционно-делеционного полиморфизма гена ангиотензин-превращающего фермента методом ПЦР с последующим разделением полученных продуктов в агарозном геле.

Тема 4. Определение мутаций в генах коагуляционных факторов FII, FV методом ПЦР в реальном времени.

Тема 5. Определение числа повторов микросателлитных локусов в генах TH01, vWA31A, TPOX.

Зачет с оценкой

Вопросы к зачету с оценкой:

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 развития 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 не кодирующей 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 tPHK (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 некоплементарных 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. Противовирусные 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".

Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Этап	Количество баллов
Семестр 3			
Текущий контроль			
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.	1	11
Контрольная работа	Контрольная работа проводится в часы аудиторной работы. Обучающиеся получают задания для проверки усвоения пройденного материала. Работа выполняется в письменном виде и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки, необходимые для выполнения заданий.	2	4
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.	3	25
Отчет	Обучающийся пишет отчёт, в котором отражает выполнение им, в соответствии с полученным заданием, определённых видов работ, нацеленных на формирование профессиональных умений и навыков. Оцениваются достигнутые результаты, проявленные знания, умения и навыки, а также соответствие отчёта предъявляемым требованиям.	4	10

Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Этап	Количество баллов
Зачет с оценкой	Зачёт нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Обучающийся получает вопрос (вопросы) либо задание (задания) и время на подготовку. Зачёт проводится в устной, письменной или компьютерной форме. 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:

- 1) Бочков Н.П., 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, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html> (дата обращения: 19.06.2019). - Режим доступа : по подписке.
- 2) Мутовин Г.Р., Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 19.06.2019). - Режим доступа : по подписке.
- 3) Шамов И.А., Биомедицинская этика / Шамов И. А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 286 с. - ISBN 978-5-9704-2976-1 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429761.html> (дата обращения: 19.06.2019). - Режим доступа : по подписке.

7.2. Дополнительная литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2986-0 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html> (дата обращения: 19.06.2019). - Режим доступа : по подписке.
2. Акуленко Л.В., Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности 'Стоматология' / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html> (дата обращения: 19.06.2019). - Режим доступа : по подписке.
3. Нечаев В.М., Пропедевтика клинических дисциплин : учебник / Нечаев В.М. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 288 с. - ISBN 978-5-9704-3829-9 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438299.html> (дата обращения: 19.06.2019). - Режим доступа : по подписке.

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

- Genecards - <http://www.genecards.org>
 Humbio - <http://www.humbio.ru>
 Pipeline - <http://genepipe.ngc.sinica.edu.tw/variowatch/main.do>

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

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	В ходе лекционных занятий полезно вести конспектирование учебного материала. Примите к сведению следующие рекомендации: Обращайте внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации, положительный опыт в ораторском искусстве. Желательно оставить в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений. Задавать преподавателю уточняющие вопросы с целью уяснения теоретических положений, разрешения спорных ситуаций.

Вид работ	Методические рекомендации
практические занятия	В ходе подготовки к семинарам изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, новыми публикациями в периодических изданиях: журналах, газетах и т.д. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования учебной программы. Дорабатывайте свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы, рекомендованной преподавателем и предусмотренной учебной программой. Подготовьте тезисы для выступлений по всем учебным 3 вопросам, выносимым на семинар. Готовясь к докладу или реферативному сообщению, обращайтесь за методической помощью к преподавателю. Составить план-конспект своего выступления. Продумайте примеры с целью обеспечения тесной связи изучаемой теории с реальной жизнью. Своевременное и качественное выполнение самостоятельной работы базируется на соблюдении настоящих рекомендаций и изучении рекомендованной литературы. Обучающийся может дополнить список использованной литературы современными источниками, не представленными в списке рекомендованной литературы, и в дальнейшем использовать собственные подготовленные учебные материалы при написании курсовых и дипломных работ.
лабораторные работы	Обучающийся должен предоставить оформленную лабораторную работу, содержащую основной теоретический материал, все этапы постановки экспериментальных задач, а также заключение и выводы. В ходе подготовки к отчету нужно использовать методические рекомендации в виду учебно-методических пособий к изучаемому курсу.
самостоятельная работа	Главная задача курса направлена на формирование системных навыков, умений и знаний о приоритетных достижениях биологических наук и их комплексного использования в области медицины и фармакологии. Работу с литературой разумнее начинать с разбора материала, изложенного в лекциях. Для лучшего усвоения материала предпочтительнее после лекции затрачивать 20-30 минут на рассмотрение изложенного материала, отмечая места, вызывающие вопросы или содержащие непонятный текст. Вопросы, которые требуют дополнительного уточнения, можно разобрать, используя учебники или обратившись к преподавателю. С целью углубления знаний по изучаемому вопросу требуется использовать: рекомендованную литературу и интернет.
отчет	Обучающийся должен предоставить оформленный отчет, содержащий основные этапы лабораторной работы, ссылки на теоретический материал по заданной теме. Необходимо глубоко переработать и систематизировать проанализированный материал, высказать критическое отношение к нему, сделать необходимое заключение и выводы.
устный опрос	Устный опрос является одним из основных способов учета знаний учащихся. Развернутый ответ студента должен представлять собой связное, логически последовательное сообщение на определенную тему, показывать его умение применять определения, правила в конкретных случаях. Основные качества устного ответа подлежащего оценке. 1 Правильность ответа по содержанию (учитывается количество и характер ошибок при ответе). 2 Полнота и глубина ответа (учитывается количество усвоенных лексических единиц, грамматических правил и т. п.). 3 Сознательность ответа (учитывается понимание излагаемого материала). 4 Логика изложения материала (учитывается умение последовательный рассказ, грамотно пользоваться терминологией). 5 Рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи (учитывается умение использовать наиболее прогрессивные и эффективные способы достижения цели). 6 Своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при ответе (учитывается грамотно и с пользой применять наглядность и демонстрационный опыт при устном ответе). 7 Использование дополнительного материала (приветствуется, но не обязательно для всех студентов). 8 Рациональность использования времени, отведенного на задание (не одобряется затянутость выполнения задания, устного ответа во времени, с учетом индивидуальных особенностей студентов).

Вид работ	Методические рекомендации
контрольная работа	Целью контрольной работы является расширение, углубление, систематизация и закрепление теоретических знаний, полученных студентами на занятиях и при самостоятельной работе над источниками, максимальное приближение студентов к выработке навыков самостоятельного решения конкретных практических вопросов, непосредственного применения полученных теоретических знаний. Контрольная работа может выполняться непосредственно во время проведения семинарского занятия, а может даваться студентам в качестве домашнего задания. В последнем случае необходимо соблюдать требования к оформлению контрольной работы. Текст контрольной работы должен быть выполнен на листах формата А4 и оформлен шрифтом размером в 14 пунктов, а для сносок, располагающихся постранично, ? с размером в 12 пунктов. Размер межстрочного интервала по всему тексту контрольной работы ? полуторный; поля: левое ? 3см, правое ? 1,5 см, верхнее и нижнее ? 1,5см. Объем работы ? до 5 страниц. Страницы работы должны быть пронумерованы. При использовании материала из учебной или научной литературы, должны соблюдаться правила цитирования - в сноске указываются фамилия и имя автора, название и вид работы, дата издания, том. Контрольная работа сдается на проверку в прошитом виде и принимается к проверке только в случае соблюдения студентом всех требований к ее оформлению.
презентация	Обучающиеся выполняют презентацию с применением необходимых программных средств, решая в презентации поставленные преподавателем задачи. Обучающийся выступает с презентацией на занятии или сдает её в электронном виде преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме презентации, логичность, информативность, способы представления информации, решение поставленных задач.
зачет с оценкой	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.

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

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.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента", доступ к которой предоставлен обучающимся. Многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы.

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.

Компьютерный класс, представляющий собой рабочее место преподавателя и не менее 15 рабочих мест студентов, включающих компьютерный стол, стул, персональный компьютер, лицензионное программное обеспечение. Каждый компьютер имеет широкополосный доступ в сеть Интернет. Все компьютеры подключены к корпоративной компьютерной сети КФУ и находятся в едином домене.

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, молекулярная биология и биоинформатика".