



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
**«Дальневосточный федеральный университет»**  
(ДФУ)

---

**ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ**

«СОГЛАСОВАНО»  
Руководитель ОП  
«Медицинская биохимия»

Кумейко В.Ф.

(подпись)

«19» сентября 2016 г.



«УТВЕРЖДАЮ»  
Директор Департамента  
фундаментальной и клинической медицины

Гельцер Б.И.

(подпись)

«19» сентября 2016 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (РПУД)**  
**«Геномная медицина»**  
**специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия»**  
**Форма подготовки – очная**

курс 4 семестр 8

лекции 18 час.

практические занятия 54 час.

лабораторные работы не предусмотрено

в том числе с использованием МАО лек. 2 /пр.6 /лаб.0 час.

всего часов аудиторной нагрузки 72 час.

в том числе с использованием МАО 8 час.

самостоятельная работа 36 час.

курсовая работа / курсовой проект – не предусмотрено

зачет 8 семестр

экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 30.05.01 «Медицинская биохимия», утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 1013 от «11» августа 2016 г.

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента фундаментальной и клинической медицины, протокол № 1 от «19» сентября 2016 г.

Директор Департамента: д.м.н., профессор Гельцер Б.И.

Составитель: к.б.н., Каганский А.М.

**Оборотная сторона титульного листа РПУД**

**I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:**

Протокол от «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г. № \_\_\_\_\_

Директор Департамента \_\_\_\_\_  
(подпись) (И.О. Фамилия)

**II. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:**

Протокол от «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г. № \_\_\_\_\_

Директор Департамента \_\_\_\_\_  
(подпись) (И.О. Фамилия)

## АННОТАЦИЯ

Дисциплина «Геномная медицина» предназначена для студентов, обучающихся по образовательной программе 30.05.01 «Медицинская биохимия».

Дисциплина реализуется на 4 курсе, 8 семестре, является дисциплиной обязательной.

При разработке рабочей программы учебной дисциплины использованы Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия», учебный план подготовки специалистов по специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия».

Общая трудоемкость освоения дисциплины составляет 3 зачетные единицы, 108 часа. Учебным планом предусмотрены лекционные занятия (18 часов), практические занятия (54 часа), самостоятельная работа студента (36 часов).

Выработка у студентов осознанного понимания вклада генетики в здоровье человека, в широкий круг наследственных и приобретенных заболеваний, а также той, с каждым годом все увеличивающейся роли, которую начинает играть генетика в медицине.

Особенностью в построении и содержании курса является ознакомление с методами диагностики, лечения и возможностями, которые открываются для медицинской науки в связи со стремительным развитием технологий связанных с геномикой. Данный курс использует нестандартные игровые методики для практических занятий.

Дисциплина «Геномная медицина» логически и содержательно связана с такими курсами, как «Биология», «Общая и медицинская генетика», «Общая биохимия»

Программа курса опирается на базовые знания, полученные обучающимися:

- готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере (ОПК-9);

- способность к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении (ПК-12);

- готовность к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека (ПК-11);

**Целью изучения дисциплины «Геномная медицина»** является формирование у студентов углубленного понимания истоков, методов и тенденций в современной дисциплине «геномная медицина», компетенций в области внедрения методов молекулярной биологии, а также базовые знания в медицинской геномике, либо необходимые для последующей практической деятельности врача, сталкивающегося с расширяющимся кругом заболеваний, обусловленных генетическими нарушениями, либо использующие знания генетической медицины для диагностики и/или лечения.

**Задачи дисциплины:**

- приобретение студентами знаний в области молекулярной биологии, молекулярной генетики и геномики, системного представления о влиянии генома и генетически кодируемых фенотипов на здоровье и патогенез;
- формирование у студентов практических знаний, навыков и умений, призванных помочь им применять подходы геномной медицины, таких как определение генетических нарушений у пациентов;

- овладение знаниями о перспективных методах геномной медицины, вводимых в медицинскую практику в мире;
- формирование мотивации к исследованиям связанным с геномикой, транскриптомикой, эпигенетикой, протеомикой и метаболомикой ;
- знание основ и тенденций в развитии законодательства в связи с геномной информацией, обзор международных и национальных правовых стандартов;
- обучение студентов базовым методам работы с геномной информацией в контексте здоровья и патогенеза человека;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров.

В результате изучения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие общекультурные и общепрофессиональные компетенции (элементы компетенций):

| Код и формулировка компетенции  | Этапы формирования компетенции |  |
|---|--------------------------------|--|
| ОПК-9: готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере | Знает                          | Мероприятия, вводимые в последние годы в здравоохранение в экономически развитых странах мира, по прогнозированию здоровья, диагностике и лечению, связанные с молекулярной генетикой и геномикой и включающие в себя современные методы молекулярной генетики и геномики (например, полногеномный анализ и пр.) |
|   | Умеет                          | Пользоваться современным оборудованием и реагентами, используемым в лабораториях, в которых работают с геномной информацией человека: проводят раннюю диагностику и предсказывают риски возникновения и развития генетических заболеваний  |
|   | Владеет                        | Навыками осуществления комплекса   |

|  |         |  |
|--|---------|--|
|  |         | мероприятий, направленных на выявление генетических заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также методами ПЦР, секвенирования ДНК и пр.   |
| ПК-12: способность к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении   | Знает   | Современное состояние научных и медицинских подходов и тенденции в развитии современных методов молекулярной генетики и геномики (например, полногеномный анализ и пр.) для применения в медицине.   |
|  | Умеет   | Работать с современной научной литературой по медицинской и общей молекулярной генетике и геномике, а также электронными ресурсами сети «Интернет» по данным направлениям. Определять возможность применения тех или иных методов геномной медицины в актуальной практике здравоохранения                |
|  | Владеет | Современным оборудованием и реагентами, используемыми в лабораториях, имеющих дело с геномной информацией человека: проводят раннюю диагностику и предсказывают риски возникновения и развития генетических заболеваний  |
| ПК-11: готовность к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека; | Знает   |  |
|  | Умеет   | Определять целесообразность проведения генетического анализа и геномной терапии в тех или иных случаях врачебной практики. Проводить базовый генетический анализ (методами ПЦР, секвенирования, и пр.) с использованием человеческих клеток и биологических жидкостей.                                   |
|  | Владеет | Широким научным кругозором, охватывающим современное состояние и тенденции в развитии молекулярной генетики, генетической диагностики и геномной терапии. Навыками для организации диагностических мероприятий в клинической лаборатории: где поставлена задача взять на вооружение генетический анализ. |

Для формирования вышеуказанных компетенций в рамках дисциплины «Геномная медицина» применяются следующие методы активного: **проблемная лекция, круглый стол.**

## **I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА (18 часов, в том числе 2 часа в форме мао)**

### **Раздел I. Современная молекулярная генетика и геномика и их место в медицине (4 часа)**

Тема 1. Предмет и содержание геномной медицины (2 часа).

Введение в специальность. Молекулярная генетика как наиболее актуальная тенденция в медицине. Цель и задачи медицинской геномики. Содержание и предмет изучения. Методологические основы гигиены. Место геномики в комплексе медицинских исследований, связь с другими науками. Основные разделы геномной терапии. История развития геномики и ее связь с медицинской теорией и практикой. Содержание и перспективы развития различных отраслей ее на современном этапе. Вклад видных ученых-генетиков в развитие геномики в связи с медициной.

Тема 2. Методологические основы молекулярной генетики (2 часа).  
Методология молекулярной генетики. Роль генетического анализа и геномной терапии в решении основных задач здравоохранения: снижении заболеваемости, увеличении продолжительности жизни, повышении трудоспособности населения, сохранении трудовых ресурсов. Основы и тенденции в развитии законодательства РФ и мира по вопросам здравоохранения в связи с введением методов геномики в медицинскую практику.

### **Раздел 2. Генетические заболевания (2 часа) – проблемная лекция.**

Тема 3. Типы генетических заболеваний и возможных подходов к их терапии в настоящее время, а также актуальных тенденций в развитии этих подходов (2 часа).

### **Раздел 3. Геномная терапия – использования генно-инженерной ДНК и**

**клеток в современной медицине (2 часа).**

Тема 4. Известные из медицинской литературы случаи терапии пациентов с использованием клеточных технологий на основе генетически модифицированного биологического материала.

Тема 5. Генетические векторы на основе вирусов и вирусных частиц.

**Раздел 4. Здоровье населения и окружающая среда (2 часов).**

Тема 6. Система CRISPR-Cas и их перспективы в геномной медицине (2 часа).

**Раздел 5. Радиационная гигиена (2 часа).**

Тема 7. Геномная диагностика и молекулярно-диагностическая терапия в современной онкологии. Использование иммунотерапии в лечении онкологических заболеваний (2 часа).

**Раздел 6. Практические применения эпигенетики и плюрипотентных стволовых клеток в медицине (2 часа).**

Тема 8. Эпигенетика и избранные случаи ее применения в медицине.

Тема 9. Терапия с использованием стволовых клеток. Случаи известные медицине.

**Раздел 7. Пересадка генно-инженерных тканей и органов человеку (2 часа).**

Тема 10. Использование генетически модифицированных тканей и их трансплантация с известными примерами из практики лечения (2 часа).

**Раздел 8. Перспективы геномной медицины (2 часа).**

Тема 11. Историко-антропологический момент в жизни человечества на пороге клонирования *Homo sapiens*. Этический и правовой контексты, предпосылки и тенденции в современном здравоохранении в РФ и за рубежом.

Тема 12. Будущее геномной медицины: направления развития современных тенденций и возможные прорывы 21 века.



## **II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА**

**Практические занятия (54 часа, в том числе 6 часов в форме мао)**

**Занятие 1. История геномной медицины – наиболее значительные эксперименты к настоящему моменту. Структура генома человека.**

**Геномика, проект «Геном человека» (3 часа) – круглый стол.**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 2. Методики молекулярной генетики связанные с рестрикцией. Методики молекулярной генетики связанные с гибридизацией. Анализ генома методом Саузерн блоттинга. (3 часа)- мозговой штурм.**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 3. Методики молекулярной генетики связанные с ПЦР. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 4. Секвенирование ДНК и его роль для медицины.**

**Полногеномное секвенирование и медицина. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.

3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 5. Типы генетических заболеваний и возможных подходов к их терапии в настоящее время, а также актуальных тенденций в развитии этих подходов. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 6. Транскриптомика и ее роль в медицине. Эпигенетика, эпигенетические модификации и связанные с эпигенетикой заболевания. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 7. Методы медицинской генетики. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 8. Общая характеристика врожденных и наследственных заболеваний. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 9. Анализ генома родителей как метод прогнозирования здоровья будущего ребенка. Хромосомные заболевания. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.

2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 10. Терапия с использованием стволовых клеток. Случаи известные медицине. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 11. Геномная диагностика на службе медицины. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 12. Фармакогеномика. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 13. Заболевания, обусловленные мутациями генов, локализованных в половых хромосомах. Заболевания с нетрадиционным наследованием. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 14. Известные из медицинской литературы случаи терапии пациентов с использованием клеточных технологий на основе генетически модифицированного биологического материала. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.

2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 15. Синтетическая биология и редактирование генома. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 16. Эпигенетическая модуляция экспрессии генов и избранные случаи ее применения в медицине.**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 17. Методы прогнозирования рисков в онкологии и методы ранней диагностики онкологических заболеваний. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**Занятие 18. Использование иммунотерапии в лечении онкологических заболеваний. (3 часа)**

1. Постановка проблемы.
2. Определение цели.
3. Технология выполнения задания, решение ситуационных задач и интерпретация полученных результатов.

**III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ  
САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Геномная медицина» представлено в Приложении 1 и включает в себя:

- план-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине;
- характеристику заданий для самостоятельной работы обучающихся и методические рекомендации по их выполнению;
- требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы;
- критерии оценки выполнения самостоятельной работы.

#### **IV. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА**

| № п/п | Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины | Коды и этапы формирования компетенций |                       | Оценочные средства - наименование                   |                          |
|-------|--|---------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------|
|       |  |                                       |                       | текущий контроль                                    | промежуточная аттестация |
| 1     | Раздел 1.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 1 - 8    |
| 2     | Раздел 2.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 9-16     |
| 3     | Раздел 3.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 17-24    |
| 4     | Раздел 4.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 25-32    |
| 5     | Раздел 5.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование                         | Зачет<br>Вопрос 32 - 40  |

|  |  |  |  |                         |  |
|--|--|--|--|-------------------------|--|
|  |  |  |  | реферат или презентация |  |
|--|--|--|--|-------------------------|--|

Контрольные и методические материалы, а также критерии и показатели, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы представлены в Приложении 2.

## **V. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **Основная литература**

*(электронные и печатные издания)*

1. Савченко В.К. Ценогенетика. Генетика биотических сообществ [Электронный ресурс] : монография / В.К. Савченко. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2010. — 270 с. — 978-985-08-1216-2. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/10068.html>
2. Заяц Р.Г. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : учебник [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Вышэйшая школа, 2012. — 496 с. — 978-985-06-2182-5. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/20226.html>
3. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник /; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321.html>

### **Дополнительная литература**

*(печатные и электронные издания)*

1. Савченко В.К. Геоеномика. Организация геносферы [Электронный ресурс] : монография / В.К. Савченко. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2009. — 415 с. — 978-985-08-1040-3. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/10067.html>

## **Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»**

1. Научная электронная библиотека: <http://www.elibrary.ru>
2. Центральная научная медицинская библиотека:  
<http://www.scsml.rssi.ru>
3. Медицинские Интернет Ресурсы: <http://www.it2med.ru/mir.html>
4. Издательство «Медицина»: <http://www.medlit.ru>

## **Перечень информационных технологий и программного обеспечения**

При осуществлении образовательного процесса по дисциплине используется общее программное обеспечение компьютерных учебных классов (Windows XP, Microsoft Office и др.).

## **VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

Теоретическая часть дисциплины «Геномная медицина» раскрывается на лекционных занятиях, так как лекция является основной формой обучения, где преподавателем даются основные понятия дисциплины.

Последовательность изложения материала на лекционных занятиях, направлена на формирование у студентов ориентировочной основы для последующего усвоения материала при самостоятельной работе.

На практических занятиях в ходе дискуссий на семинарских занятиях, при обсуждении рефератов и на занятиях с применением методов активного обучения студенты учатся анализировать и прогнозировать развитие медицинской науки, раскрывают ее научные и социальные проблемы.

Практические занятия курса проводятся по всем разделам учебной программы. Практические работы направлены на формирование у студентов навыков самостоятельной исследовательской работы. В ходе практических занятий студент выполняет комплекс заданий, позволяющий закрепить

лекционный материал по изучаемой теме, получить основные навыки в области молекулярной генетики, генетической инженерии, геномики и генной терапии в современной медицине. Активному закреплению теоретических знаний способствует обсуждение проблемных аспектов дисциплины в форме семинара и занятий с применением методов активного обучения (МАО). При этом происходит развитие навыков самостоятельной исследовательской деятельности в процессе работы с научной литературой, периодическими изданиями, формирование умения аргументированно отстаивать свою точку зрения, слушать других, отвечать на вопросы, вести дискуссию.

При написании рефератов рекомендуется самостоятельно найти литературу к нему. В реферате раскрывается содержание исследуемой проблемы. Работа над рефератом помогает углубить понимание отдельных вопросов курса, формировать и отстаивать свою точку зрения, приобретать и совершенствовать навыки самостоятельной творческой работы, вести активную познавательную работу.

Основные виды самостоятельной работы студентов – это работа с литературными источниками и методическими рекомендациями, интернет-ресурсами для более глубокого ознакомления с отдельными проблемами развития медицины. Результаты работы оформляются в виде рефератов или докладов с последующим обсуждением. Темы рефератов соответствуют основным разделам курса.

Для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации проводятся устные опросы, контрольные эссе.

## **VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

Освоение дисциплины «Геномная медицина» предполагает использование следующего материально-технического обеспечения: Мультимедийной аудитории, оснащенной широкополосным доступом в сеть



интернет. Компьютерного класса. Все компьютеры подключены к корпоративной компьютерной сети ДВФУ и находятся в едином домене.

Для выполнения самостоятельной работы студенты в жилых корпусах ДВФУ обеспечены Wi-Fi.

|  |  |
|--|--|
| <p>Мультимедийная аудитория:<br/>         Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK; Экран проекционный Projecta Elpro Electrol, 300x173 см; Мультимедийный проектор, Mitsubishi FD630U, 4000 ANSI Lumen, 1920x1080; Врезной интерфейс с системой автоматического втягивания кабелей TLS TAM 201 Stan; Документ-камера Avervision CP355AF; Микрофонная петличная радиосистема УВЧ диапазона Sennheiser EW 122 G3 в составе беспроводного микрофона и приемника; Кодек видеоконференцсвязи LifeSizeExpress 220-Codeonly- Non-AES; Сетевая видеочкамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием</p>  | <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, ауд. М 421</p>            |
| <p>Лаборатория биомедицинских клеточных технологий<br/>         Прибор для проведения полимеразной цепной реакции с детекцией продуктов амплификации в режиме «реального времени» CFX96 Touch Real Time System<br/>         Камера для электрофореза Mini-Sub Cell GT System (BioRad 1704467)<br/>         Камера для вертикального электрофореза Mini-PROTEAN Tetra Cell, BioRad 1658003<br/>         Камера для проведения вертикального электрофореза PROTEAN II xi Cell (BioRad 1651803)<br/>         Система для фиксации и обработки электрофорезных гелей Gel Fix System<br/>         Измеритель водородного показателя (pH) растворов в комплекте с электродом и калибровочной системой PB-11-P11<br/>         Шейкер термостатируемый ES-20/60<br/>         Центрифуга лабораторная MiniSpin<br/>         Дозатор автоклавируемый</p> | <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, ауд. М820, М823, М826</p> |

одноканальный HTL переменного объема  
100-1000 мкл Discovery Comfort (4046)

Дозатор автоклавируемый  
одноканальный HTL переменного объема  
20-200 мкл Discovery Comfort (4045)

Дозатор автоклавируемый однокан.  
переменного объема 2-20 мкл Discovery  
Comfort (4043)

Дозатор автоклавируемый однокан.  
переменного объема 10-100 мкл Discovery  
Comfort (4044)

Система автоматизированная Biacore  
X100 System для анализа межмолекулярных  
взаимодействий с набором дополнительных  
частей и программным обеспечением

Система для непрерывного наблюдения  
за живыми клетками в культуре,  
формирования и анализа изображения Cell-  
IQ MLF, Chip Technologies, Чехия

Инкубатор персональный CO<sub>2</sub>- с  
системой мониторинга и повышения  
вitalности клеток Galaxy (CO48R-230-  
1200)

Шкаф ламинарный 2-го класса  
биологической защиты, размер рабочей  
поверхности 150 см SafeFAST Elite215S

Бактерицидный УФ-рециркулятор  
воздуха, UVR-M

Мешалка магнитная, MSH-300i

Мини рокер-шейкер, MR-1

Термошейкер планшетный, PST-60 HL-4

Система получения сверхчистой воды  
Simplicity (SIMSV00EU)

Центрифуга лабораторная для  
проведения пробоподготовки методом  
центрифугирования 5804R

Холодильник низкотемпературный  
Forma 902

Дозатор автоматический одноканальный  
переменного объема 0,2-2 мкл, серии  
Discovery Comfort (DV2)

Автоклав автоматический вертикальный  
MLS-3020 U

Весы аналитические серии Adventurer Pro  
AV213

Весы прецизионные серии Pioneer (PA413)

Дозатор электрический для  
серологических пипеток Swiftpet PRO

|   |  |
|---|--|
| <p>Дистиллятор GFL-2008<br/>         Водяная баня-термостат с<br/>         перемешиванием WB-4MS,<br/>         Термостат суховоздушный MIR-262<br/>         Отсасыватель медицинский OM-1<br/>         Весы прецизионные серии Pioneer (PA413</p> |  |
|---|--|

|   |  |
|---|--|
| <p>Самостоятельная работа студентов<br/>         Читальные залы Научной библиотеки<br/>         ДВФУ с открытым доступом к фонду<br/>         (корпус А - уровень 10)</p> | <p>Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW, GigEth, Wi-Fi, BT, usb kbd/mse, Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit), 1-1-1 Wty Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек.</p> <p>Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечатных текстов, сканирующими и читающими машинами видеувеличителем с возможностью регуляции цветowych спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками</p> |
|---|--|



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Дальневосточный федеральный университет»  
(ДФУ)

---

---

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ  
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**  
по дисциплине «Геномная медицина»  
Специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия»  
Форма подготовки очная

Владивосток  
2016

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине:

| <b>№ п/п</b> | <b>Дата/сроки выполнения</b> | <b>Вид самостоятельной работы</b>   | <b>Примерные нормы времени на выполнение</b> | <b>Форма контроля</b>                             |
|--------------|------------------------------|---|--|---|
| 1            | 1-10 неделя                  | Работа с конспектом, изучение литературы по дисциплине, подготовка к практическому занятию, подготовка к контрольному тестированию, написание докладов, решение тестов  | 10   | Реферат или презентация, контрольное тестирование |
| 2            | 11-18 неделя                 | Работа с конспектом, изучение литературы по дисциплине, подготовка к практическому занятию, подготовка к контрольному тестированию, подготовка докладов, решение тестов | 6  | Реферат или презентация, контрольное тестирование |
| 3            | Сессия                       | Подготовка к зачету   | 20   | Зачет   |

Самостоятельная работа студентов состоит из подготовки к практическим занятиям, работы над рекомендованной литературой, написания докладов по теме семинарского занятия, подготовки презентаций.

Преподаватель предлагает каждому студенту индивидуальные и дифференцированные задания. Некоторые из них могут осуществляться в группе (например, подготовка доклада и презентации по одной теме могут делать несколько студентов с разделением своих обязанностей – один готовит научно-теоретическую часть, а второй проводит анализ практики).

Самостоятельная работа может осуществляться индивидуально или группами студентов в зависимости от цели, объема, конкретной тематики самостоятельной работы, уровня сложности и уровня умений студентов.

Контроль результатов самостоятельной работы студентов должен осуществляться в пределах времени, отведенного на обязательные учебные занятия и внеаудиторную самостоятельную работу студентов по дисциплине, может проходить в письменной, устной или смешанной форме.

## **Задания для самостоятельного выполнения**

1. Написание реферата по теме, предложенной преподавателем или самостоятельно выбранной студентом и согласованной с преподавателем.
2. Подготовка презентаций с использованием мультимедийного оборудования.

## **Методические указания к выполнению реферата**

### **Цели и задачи реферата**

Реферат (от лат. *refero* — докладываю, сообщаю) представляет собой краткое изложение проблемы практического или теоретического характера с формулировкой определенных выводов по рассматриваемой теме. Избранная студентом проблема изучается и анализируется на основе одного или нескольких источников. В отличие от курсовой работы, представляющей собой комплексное исследование проблемы, реферат направлен на анализ одной или нескольких научных работ.

*Целями* написания реферата являются:

- развитие у студентов навыков поиска актуальных проблем современного законодательства;
- развитие навыков краткого изложения материала с выделением лишь самых существенных моментов, необходимых для раскрытия сути проблемы;
- развитие навыков анализа изученного материала и формулирования собственных выводов по выбранному вопросу в письменной форме, научным, грамотным языком.

*Задачами* написания реферата являются:

- научить студента максимально верно передать мнения авторов, на основе работ которых студент пишет свой реферат;
- научить студента грамотно излагать свою позицию по анализируемой в реферате проблеме;

- подготовить студента к дальнейшему участию в научно – практических конференциях, семинарах и конкурсах;
- помочь студенту определиться с интересующей его темой, дальнейшее раскрытие которой возможно осуществить при написании курсовой работы или диплома;
- уяснить для себя и изложить причины своего согласия (несогласия) с мнением того или иного автора по данной проблеме.

### **Основные требования к содержанию реферата**

Студент должен использовать только те материалы (научные статьи, монографии, пособия), которые имеют прямое отношение к избранной им теме. Не допускаются отстраненные рассуждения, не связанные с анализируемой проблемой. Содержание реферата должно быть конкретным, исследоваться должна только одна проблема (допускается несколько, только если они взаимосвязаны). Студенту необходимо строго придерживаться логики изложения (начать с определения и анализа понятий, перейти к постановке проблемы, проанализировать пути ее решения и сделать соответствующие выводы). Реферат должен заканчиваться выведением выводов по теме.

По своей *структуре* реферат состоит из:

- 1.Титульного листа;
- 2.Введения, где студент формулирует проблему, подлежащую анализу и исследованию;
- 3.Основного текста, в котором последовательно раскрывается избранная тема. В отличие от курсовой работы, основной текст реферата предполагает разделение на 2-3 параграфа без выделения глав. При необходимости текст реферата может дополняться иллюстрациями, таблицами, графиками, но ими не следует "перегружать" текст;
- 4.Заключения, где студент формулирует выводы, сделанные на основе основного текста.

5.Списка использованной литературы. В данном списке называются как те источники, на которые ссылается студент при подготовке реферата, так и иные, которые были изучены им при подготовке реферата.

Объем реферата составляет 10-15 страниц машинописного текста, но в любом случае не должен превышать 15 страниц. Интервал – 1,5, размер шрифта – 14, поля: левое — 3см, правое — 1,5 см, верхнее и нижнее — 1,5см. Страницы должны быть пронумерованы. Абзацный отступ от начала строки равен 1,25 см.

### **Порядок сдачи реферата и его оценка**

Рефераты пишутся студентами в течение семестра в сроки, устанавливаемые преподавателем по конкретной дисциплине, докладывается студентом и выносится на обсуждение. Печатный вариант сдается преподавателю, ведущему дисциплину.

По результатам проверки студенту выставляется определенное количество баллов, которое входит в общее количество баллов студента, набранных им в течение семестра. При оценке реферата учитываются соответствие содержания выбранной теме, четкость структуры работы, умение работать с научной литературой, умение ставить проблему и анализировать ее, умение логически мыслить, владение профессиональной терминологией, грамотность оформления.

### **Темы рефератов и презентаций**

1. История геномной медицины – наиболее значительные эксперименты к настоящему моменту.
2. Структура генома человека.
3. Геномика, проект «Геном человека».
4. Методики молекулярной генетики связанные с рестрикцией
5. Методики молекулярной генетики связанные с гибридизацией
6. Анализ генома методом Саузерн блоттинга.



7. Методики молекулярной генетики связанные с ПЦР.
8. Секвенирование ДНК и его роль для медицины.
9. Полногеномное секвенирование.
10. Типы генетических заболеваний и возможных подходов к их терапии в настоящее время, а также актуальных тенденций в развитии этих подходов.
11. Транскриптомика и ее роль в медицине.
12. Эпигенетика, эпигенетические модификации и связанные с эпигенетикой заболевания.
13. Методы медицинской генетики.
14. Общая характеристика врожденных и наследственных заболеваний.
15. Анализ генома родителей как метод прогнозирования здоровья будущего ребенка.
16. Хромосомные болезни.
17. Аутосомно-доминантные заболевания.
18. Аутосомно-рецессивные заболевания.
19. Геномная диагностика.
20. Геномная диагностика инфекционных заболеваний.
21. Пренатальная геномная диагностика.
22. Заболевания, обусловленные мутациями генов, локализованных в половых хромосомах.
23. Заболевания с нетрадиционным наследованием.
24. Фармакогеномика.
25. Известные из медицинской литературы случаи терапии пациентов с использованием клеточных технологий на основе генетически модифицированного биологического материала.
26. Синтетическая биология и методы создания протяженных геномных фрагментов.

27. Генетические векторы на основе вирусов и вирусных частиц.
28. Геномное редактирование.
29. Система CRISPR-Cas и их перспективы в геномной медицине.
30. Использование иммунотерапии в лечении онкологических заболеваний.
31. Эпигенетическая модуляция экспрессии генов и избранные случаи ее применения в медицине.
32. Терапия с использованием стволовых клеток. Случаи известные медицине.
33. Методы прогнозирования рисков в онкологии и методы ранней диагностики онкологических заболеваний.
34. Использование генетически модифицированных тканей и их трансплантация с известными примерами из практики лечения.
35. Новые методы противораковой иммунотерапии.
36. Технология CAR-T.
37. Перспективы использования генной инженерии в медицине.
38. Правовые аспекты в геномике и геномной медицине.
39. Этические аспекты в геномике и геномной медицине.
40. Будущее геномной медицины: направления развития сегодняшних тенденций и возможные прорывы 21 века.

**Критерии оценки реферата:**

- 100-86 баллов выставляется студенту, если студент выразил своё мнение по сформулированной проблеме, аргументировал его, точно определив ее содержание и составляющие. Приведены данные отечественной и зарубежной литературы, статистические сведения, информация нормативно-правового характера. Студент знает и владеет навыком самостоятельной исследовательской работы по теме исследования; методами и приемами анализа теоретических и/или практических аспектов изучаемой области.

Фактических ошибок, связанных с пониманием проблемы, нет; графически работа оформлена правильно

- 85-76 - баллов - работа характеризуется смысловой цельностью, связностью и последовательностью изложения; допущено не более 1 ошибки при объяснении смысла или содержания проблемы. Для аргументации приводятся данные отечественных и зарубежных авторов. Продемонстрированы исследовательские умения и навыки. Фактических ошибок, связанных с пониманием проблемы, нет. Допущены одна-две ошибки в оформлении работы

- 75-61 балл – студент проводит достаточно самостоятельный анализ основных этапов и смысловых составляющих проблемы; понимает базовые основы и теоретическое обоснование выбранной темы. Привлечены основные источники по рассматриваемой теме. Допущено не более 2 ошибок

- 60-50 баллов - если работа представляет собой пересказанный или полностью переписанный исходный текст без каких бы то ни было комментариев, анализа. Допущено три или более трех ошибок.



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Дальневосточный федеральный университет»  
(ДФУ)

---

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**  
по дисциплине «Геномная медицина»  
Специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия»  
Форма подготовки очная

Владивосток  
2016

## Паспорт ФОС

| Код и формулировка компетенции  | Этапы формирования компетенции |   |
|---|--------------------------------|---|
| <p>ОПК-9: готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере</p>        | Знает                          | <p>Мероприятия, вводимые в последние годы в здравоохранение в экономически развитых странах мира, по прогнозированию здоровья, диагностике и лечению, связанные с молекулярной генетикой и геномикой и включающие в себя современные методы молекулярной генетики и геномики (например, полногеномный анализ и пр.)</p> |
|   | Умеет                          | <p>Пользоваться современным оборудованием и реагентами, используемым в лабораториях, в которых работают с геномной информацией человека: проводят раннюю диагностику и предсказывают риски возникновения и развития генетических заболеваний</p>  |
|   | Владеет                        | <p>Навыками осуществления комплекса мероприятий, направленных на выявление генетических заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также методами ПЦР, секвенирования ДНК и пр.</p>  |
| <p>ПК-12: способность к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении</p> | Знает                          | <p>Современное состояние научных и медицинских подходов и тенденции в развитии современных методов молекулярной генетики и геномики (например, полногеномный анализ и пр.) для применения в медицине.</p>   |
|   | Умеет                          | <p>Работать с современной научной литературой по медицинской и общей молекулярной генетике и геномике, а также электронными ресурсами сети «Интернет» по данным направлениям. Определять возможность применения тех или иных методов геномной медицины в актуальной практике здравоохранения</p>                        |
|   | Владеет                        | <p>Современным оборудованием и реагентами, используемыми в лабораториях, имеющих дело с</p>   |

|  |         |  |
|--|---------|--|
|  |         | геномной информацией человека: проводят раннюю диагностику и предсказывают риски возникновения и развития генетических заболеваний   |
| ПК-11: готовность к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека; | Знает   |  |
|  | Умеет   | Определять целесообразность проведения генетического анализа и геномной терапии в тех или иных случаях врачебной практики. Проводить базовый генетический анализ (методами ПЦР, секвенирования, и пр.) с использованием человеческих клеток и биологических жидкостей.                                   |
|  | Владеет | Широким научным кругозором, охватывающим современное состояние и тенденции в развитии молекулярной генетики, генетической диагностики и геномной терапии. Навыками для организации диагностических мероприятий в клинической лаборатории: где поставлена задача взять на вооружение генетический анализ. |

| № п/п | Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины | Коды и этапы формирования компетенций |                       | Оценочные средства - наименование                   |                          |
|-------|--|---------------------------------------|-----------------------|---|--------------------------|
|       |  |                                       |                       | текущий контроль                                    | промежуточная аттестация |
| 1     | Раздел 1.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 1 - 8    |
| 2     | Раздел 2.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 9-16     |
| 3     | Раздел 3.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 17-24    |
| 4     | Раздел 4.  | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12               | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование                         | Зачет<br>Вопрос 25-32    |

|   |           |                         |                       |   |                         |
|---|-----------|-------------------------|-----------------------|---|-------------------------|
|   |           |                         |                       | реферат или презентация                             |                         |
| 5 | Раздел 5. | ОПК-9<br>ПК-11<br>ПК-12 | Знает, умеет, владеет | Решение задач, тестирование реферат или презентация | Зачет<br>Вопрос 32 - 40 |

### Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

| Код и формулировка компетенции  | Этапы формирования компетенции |  | критерии   | показатели  |
|---|--------------------------------|--|--|---|
| ОПК-9: готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере | Знает                          | Мероприятия, вводимые в последние годы в здравоохранение в экономически развитых странах мира, по прогнозированию здоровья, диагностике и лечению, связанные с молекулярной генетикой и геномикой и включающие в себя современные методы молекулярной генетики и геномики (например, полногеномный анализ и пр.) | Знание основных этапов становления генетики, определений, понятий, основных механизмов реализации генетического материала  | знает Центральную догму молекулярной биологии, основные законы реализации и передачи генетической информации.<br>Способен объяснить понятия: генетический код, ген, аллель, популяция.                  |
|   | Умеет                          | Пользоваться современным оборудованием и реагентами, используемым в лабораториях, в которых работают с геномной информацией человека: проводят раннюю диагностику и предсказывают риски возникновения и  | Умение схематически воспроизводить биологические процессы, найти дополнительную литературу по изучаемой теме, умение применять полученные знания для анализа литературы по специальности | Умеет схематически представить основные генетические процессы, применяет основные понятия в области общей генетики в решении практических задач, умеет представлять результаты экспериментальных работ. |

|  |         |   |   |   |
|--|---------|---|---|---|
|  |         | развития генетических заболеваний   |   |   |
|  | Владеет | Навыками осуществления комплекса мероприятий, направленных на выявление генетических заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также методами ПЦР, секвенирования ДНК и пр.   | Владеет навыками установления взаимосвязей фундаментальных дисциплин, таких как химия, молекулярная биология, генетика и др.; Навыками проведения научно-исследовательской работы     | Глубокое понимание процессов функционирования генетического аппарата, происходящих на всех уровнях организации живой материи. Способен выразить свое мнение по сформулированной проблеме, аргументировать его.            |
| ПК-12: способность к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении | Знает   | Современное состояние научных и медицинских подходов и тенденции в развитии современных методов молекулярной генетики и геномики (например, полногеномный анализ и пр.) для применения в медицине.  | Знает современные методы детекции полиморфизмов в генетике  | Знает роль эволюционной идеи в биологическом мировоззрении; имеет современные представления об основах эволюционной теории, о микро- и макроэволюции. Знает методы изучения наследственности и генетической изменчивости. |
|  | Умеет   | Работать с современной научной литературой по медицинской и общей молекулярной генетике и геномике, а также электронными ресурсами сети «Интернет» по данным направлениям. Определять возможность применения тех или иных методов геномной медицины в актуальной практике | Демонстрирует умение приобретать новые знания с использованием современных научных методов генетики. Умеет формулировать научные задачи и подбирать адекватные методы для их решения. | Умеет сформулировать научную проблему в области генетики. Умеет применять разработанные методики в экспериментальной работе.  |



|  |         |  |   |  |
|--|---------|--|---|--|
|  |         | здравоохранения  |   |  |
|  | Владеет | Современным оборудованием и реагентами, используемыми в лабораториях, имеющих дело с геномной информацией человека: проводят раннюю диагностику и предсказывают риски возникновения и развития генетических заболеваний  | Владеет основными современными геномной медицины.   | Владеет навыками использования компьютерных программ для молекулярного моделирования и анализа генетической информации.      |
| ПК-11: готовность к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека; | Знает   |  |   |  |
|  | Умеет   | Широким научным кругозором, охватывающим современное состояние и тенденции в развитии молекулярной генетики, генетической диагностики и геномной терапии. Навыками для организации диагностических мероприятий в клинической лаборатории: где поставлена задача взять на вооружение генетический анализ. | Демонстрирует умение приобретать новые знания с использованием современных научных методов генетики. Умеет формулировать научные задачи и подбирать адекватные методы для их решения. | Умеет сформулировать научную проблему в области генетики. Умеет применять разработанные методики в экспериментальной работе. |
|  | Владеет | Широким научным кругозором, охватывающим современное состояние и тенденции в развитии молекулярной генетики, генетической диагностики и геномной терапии. Навыками для   | Владеет основными современными методами геномной медицины.  | Владеет навыками использования компьютерных программ для молекулярного моделирования и анализа генетической информации.      |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  | организации<br>диагностических<br>мероприятий в<br>клинической<br>лаборатории: где<br>поставлена задача<br>взять на<br>вооружение<br>генетический<br>анализ. |  |  |
|--|--|--|--|--|

### Оценочные средства для текущей аттестации

**Контрольные тесты** предназначены для студентов, изучающих курс «Геномная медицина».

При работе с тестами предлагается выбрать один вариант ответа из трех – четырех предложенных. В то же время тесты по своей сложности неодинаковы. Среди предложенных имеются тесты, которые содержат несколько вариантов правильных ответов. Ординатору необходимо указать все правильные ответы.

Тесты рассчитаны как на индивидуальное, так и на коллективное их решение. Они могут быть использованы в процессе и аудиторных занятий, и самостоятельной работы. Отбор тестов, необходимых для контроля знаний в процессе промежуточной аттестации производится каждым преподавателем индивидуально.

Результаты выполнения тестовых заданий оцениваются преподавателем по пятибалльной шкале для выставления аттестации или по системе «зачет» – «не зачет». Оценка «отлично» выставляется при правильном ответе на более чем 90% предложенных преподавателем тестов. Оценка «хорошо» – при правильном ответе на более чем 70% тестов. Оценка «удовлетворительно» – при правильном ответе на 50% предложенных ординатору тестов.

### Примерные тестовые задания

1. История геномной медицины – наиболее значительные

эксперименты к настоящему моменту.

2. Типы генетических заболеваний и возможных подходов к их терапии в настоящее время, а также актуальных тенденций в развитии этих подходов.

3. Известные из медицинской литературы случаи терапии пациентов с использованием клеточных технологий на основе генетически модифицированного биологического материала.

4. Генетические векторы на основе вирусов и вирусных частиц.

5. Система CRISPR-Cas и их перспективы в геномной медицине.

6. Использование иммунотерапии в лечении онкологических заболеваний.

7. Эпигенетическая модуляция экспрессии генов и избранные случаи ее применения в медицине.

8. Терапия с использованием стволовых клеток. Случаи известные медицине.

9. Использование генетически модифицированных тканей и их трансплантация с известными примерами из практики лечения.

10. Будущее геномной медицины: направления развития сегодняшних тенденций и возможные прорывы 21 века.

### **Критерии оценки тестирования**

Оценивание проводится в сеансе электронного обучения по столбальной шкале.

Тест включает 100 заданий, максимальная оценка по тесту - 100.

В рамках текущего уровня усвоения знаний по дисциплине допускается результат тестирования не ниже 61 балла.

### **Оценочные средства для промежуточной аттестации**

#### **Вопросы к зачету**

1. История геномной медицины – наиболее значительные эксперименты к настоящему моменту.
2. Структура генома человека.
3. Геномика, проект «Геном человека».
4. Методики молекулярной генетики связанные с рестрикцией
5. Методики молекулярной генетики связанные с гибридизацией
6. Анализ генома методом Саузерн блоттинга.
7. Методики молекулярной генетики связанные с ПЦР.
8. Секвенирование ДНК и его роль для медицины.
9. Полногеномное секвенирование.
10. Типы генетических заболеваний и возможных подходов к их терапии в настоящее время, а также актуальных тенденций в развитии этих подходов.
11. Транскриптомика и ее роль в медицине.
12. Эпигенетика, эпигенетические модификации и связанные с эпигенетикой заболевания.
13. Методы медицинской генетики.
14. Общая характеристика врожденных и наследственных заболеваний.
15. Анализ генома родителей как метод прогнозирования здоровья будущего ребенка.
16. Хромосомные болезни.
17. Аутосомно-доминантные заболевания.
18. Аутосомно-рецессивные заболевания.
19. Геномная диагностика.
20. Геномная диагностика инфекционных заболеваний.
21. Пренатальная геномная диагностика.
22. Заболевания, обусловленные мутациями генов, локализованных в половых хромосомах.
23. Заболевания с нетрадиционным наследованием.

24. Фармакогеномика.
25. Известные из медицинской литературы случаи терапии пациентов с использованием клеточных технологий на основе генетически модифицированного биологического материала.
26. Синтетическая биология и методы создания протяженных геномных фрагментов.
27. Генетические векторы на основе вирусов и вирусных частиц.
28. Геномное редактирование.
29. Система CRISPR-Cas и их перспективы в геномной медицине.
30. Использование иммунотерапии в лечении онкологических заболеваний.
31. Эпигенетическая модуляция экспрессии генов и избранные случаи ее применения в медицине.
32. Терапия с использованием стволовых клеток. Случаи известные медицине.
33. Методы прогнозирования рисков в онкологии и методы ранней диагностики онкологических заболеваний.
34. Использование генетически модифицированных тканей и их трансплантация с известными примерами из практики лечения.
35. Новые методы противораковой иммунотерапии.
36. Технология CAR-T.
37. Перспективы использования генной инженерии в медицине.
38. Правовые аспекты в геномике и геномной медицине.
39. Этические аспекты в геномике и геномной медицине.
40. Будущее геномной медицины: направления развития современных тенденций и возможные прорывы 21 века.

**Критерии выставления оценки студенту на зачете  
по дисциплине «Геномная медицина»**

|                        |   |
|------------------------|---|
| <b>Оценка экзамена</b> | <b>Требования к сформированным компетенциям</b> |
|------------------------|---|

|                       |  |
|-----------------------|--|
| «отлично»             | Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач; |
| «хорошо»              | Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения;   |
| «удовлетворительно»   | Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ;   |
| «неудовлетворительно» | Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы.   |