



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

«СОГЛАСОВАНО»
Руководитель ОП

Ю.С. Хотимченко
«02» февраля 2021 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор департамента фармации и фармакологии и



Е.В.Хожанко
«02» февраля 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Молекулярная генетика, генетика человека
Направление подготовки 06.04.01 Биология

Интегративная нутрициология (совместно с ФГБУН "ФИЦ питания, биотехнологии и безопасности пищи")
Форма подготовки: очная

курс 1 семестр 1
лекции 18 час.
практические занятия 18 час.
лабораторные работы не предусмотрены
всего часов аудиторной нагрузки 36 час.
самостоятельная работа 36 час.
Зачет 1 семестр
экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2020 № 934.

Рабочая программа обсуждена на заседании медицинской биологии и биотехнологии протокол от «28» января 2021 г. № 5

Директор Департамента фармации и фармакологии Кумейко В.В.
Составители: Ким Е.М.

Владивосток
2021

Оборотная сторона титульного листа РПД

1. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
2. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
3. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
4. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
5. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____

1. Цели и задачи освоения дисциплины:

Цель: ознакомление студентов с фундаментальными достижениями современной генетики и перспективами ее развития, ознакомление с ролью генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний, возможности применения генетических технологий в профессиональной деятельности.

Задачи:

- изучение закономерностей наследственности и изменчивости как фундаментальных свойств живого;
- изучение перспектив развития молекулярно-генетических методов;
- ознакомление с методами диагностика наследственных заболеваний с помощью генетических технологий;
- основы медико-генетическое консультирование;
- ознакомление с молекулярно-генетическими основами этиологии и патогенеза наследственных заболеваний;
- расширение знаний в области методов молекулярной генетики и современных научных исследований и технологий;
- развитие аналитического мышления в процессе применения полученных знаний.

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

| Тип задач | Код и наименование профессиональной компетенции (результат освоения) | Код и наименование индикатора достижения компетенции |
|--------------------------|---|--|
| научно-исследовательский | ПК-11 Способен применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике. | ПК-11.1 Применяет знания о клетке, размножении, онтогенезе, закономерностях наследования, селекции, приемах биотехнологии, владеет базовой терминологией в области генетики, излагает и критически анализирует базовую информацию в области генетики. ПК-11.2 Использует основные закономерности генетики, геномики и протеомики, необходимые для использования в профессиональной деятельности и методы генетического эксперимента. ПК-11.3 Применяет базовые представления об основных закономерностях и современных |

| | | |
|--------------------------|--|---|
| | | достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике. |
| научно-исследовательский | ПК-13 Способен разрабатывать научные основы и методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. | ПК-13.1 Обосновывает методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. ПК-13.2 Обосновывает научные подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. ПК-13.3 Разрабатывает научные основы и методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. |
| научно-исследовательский | ПК-15 Способен применять базовые представления о структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмах авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных организмах, межклеточных взаимодействиях. | ПК-15.1 Использует основные закономерности структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмов авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных организмах, межклеточных взаимодействий. ПК-15.2 Применяет базовые представления о структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмах авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных организмах, межклеточных взаимодействий. |

| Код и наименование индикатора достижения компетенции | Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине) |
|---|---|
| ПК-11.1 Применяет знания о клетке, размножении, онтогенезе, закономерностях наследования, селекции, приемах биотехнологии, владеет базовой терминологией в области генетики, излагает и критически анализирует базовую информацию в области генетики. | Знает молекулярные механизмы биохимических процессов Умеет интерпретировать полученные результаты фундаментальных научных исследований Владеет навыками разработок в области медицины и биологии |
| ПК-11.2 Использует основные закономерности генетики, геномики и протеомики, необходимые для использования в профессиональной деятельности и методы генетического эксперимента. | Знает о молекулярных основах наследственных болезней человека; Умеет излагать материал о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. Владеет навыками критического анализа материала о строение генома, способах идентификации |

| | |
|---|---|
| | наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. |
| ПК-11.3 Применяет базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике. | Знает о молекулярных основах наследственных болезней человека; Умеет излагать материал о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. Владеет навыками критического анализа материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. |
| ПК-13.1 Обосновывает методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. | Знает качественные и количественные различия между здоровьем и болезнью Умеет определять часто встречающиеся заболевания Владеет навыками профилактики, лечения часто встречающихся заболеваний |
| ПК-13.2 Обосновывает научные подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. | Знает технологию научных исследований и разработок в области молекулярной генетики и генетики человека Умеет выполнять прикладные и поисковые научные исследования и разработки в области молекулярной генетики и генетики человека Владеет навыками выполнения прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области молекулярной генетики и генетики человека |
| ПК-13.3 Разрабатывает научные основы и методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. | Знает методы математического анализа, методы статистической обработки результатов наблюдений, методы планирования эксперимента Умеет применять методы математического анализа, методы статистической обработки результатов наблюдений, методы планирования эксперимента Владеет методами математического анализа, методами статистической обработки результатов наблюдений, методами планирования эксперимента |
| ПК-15.1 Использует основные закономерности структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмов авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных организмах, межклеточных взаимодействий. | Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека. Умеет анализировать и сравнивать данные о строение генома, наследственных заболеваниях человека, особенностях генома опухолевых клеток; Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. |
| ПК-15.2 Применяет базовые представления о структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмах авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных организмах, межклеточных взаимодействий. | Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека. Умеет анализировать и сравнивать данные о строение генома, наследственных заболеваниях человека, особенностях генома опухолевых клеток; Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. |

1. Трудоемкость дисциплины и видов учебных занятий по дисциплине

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е. (72 академических часа), (1 зачетная единица соответствует 36 академическим часам).

Видами учебных занятий и работы обучающегося по дисциплине являются:

| Обозначение | Виды учебных занятий и работы обучающегося |
|----------------------|---|
| Лек | Лекции |
| Лек электр. | |
| Пр | Практические работы |
| Пр электр. | |
| СР: | Самостоятельная работа обучающегося в период теоретического обучения |
| в том числе контроль | Самостоятельная работа обучающегося и контактная работа обучающегося с преподавателем в период промежуточной аттестации |
| | И прочие виды работ |

Структура дисциплины:

Форма обучения – очная.

| № | Наименование раздела дисциплины | С е м е с т р | Количество часов по видам учебных занятий и работы обучающегося | | | | | | Формы промежуточной аттестации |
|----|--|---------------------------------|---|-----|----|----|----|-----------|--------------------------------|
| | | | Лек | Лаб | Пр | ОК | СР | Конт роль | |
| 1. | Модуль 1. Молекулярная генетика Тема 1. Введение. Современные теоретические и практические задачи молекулярной генетики | | 2 | | 2 | | | | |
| 2. | Тема 2. Методы молекулярной генетики. | | 2 | | 2 | | | | |
| 3. | Тема 3. Молекулярные основы наследственности | | 4 | | 4 | | | | |
| 4. | Модуль 2. Генетика человека. Тема 1. Наследственность и среда. Наследственность и патология | | 4 | | 4 | | | | |

| | | | | | | | | | |
|--------|--|---|----|---|----|---|----|--|-------|
| 5. | Тема 2. Методы генетики человека | | 4 | | 4 | | | | |
| 6. | Тема 3. Медико-генетическое консультирование | | 2 | | 2 | | | | |
| Итого: | | 1 | 18 | - | 18 | - | 36 | | Зачет |

III. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

ЛЕКЦИОННЫЕ ЗАНЯТИЯ 18 ЧАСОВ

Модуль 1. Молекулярная генетика

Тема 1. Введение. Современные теоретические и практические задачи молекулярной генетики

История развития молекулярной генетики. Молекулярная генетика как развитие идей классической генетики. Важнейшие достижения молекулярной биологии и генетики. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот.

Тема 2. Методы молекулярной генетики.

Рестрикционный анализ. Рестриктазы. Клонирование. Гибридизация нуклеиновых кислот. Определение нуклеотидных последовательностей ДНК и РНК. Химический синтез гена.

Тема 3. Молекулярные основы наследственности

Структура генома эукариот и прокариот. Подвижные генетические элементы. Репликация различных ДНК. Повреждения и репарация ДНК. Изменчивость генетического материала. Молекулярные основы эволюции.

Модуль 2. Генетика человека.

Тема 1. Наследственность и среда. Наследственность и патология

Основные теоретические положения. Формы изменчивости: фенотипическая (ненаследственная) и генотипическую (наследственная). Границы фенотипической изменчивости. Мутации. Наследственные заболевания обусловленные нарушениями в процессах хранения, передачи и реализации генетической информации.

Тема 2. Методы генетики человека

Основные теоретические положения. Основные методы изучения генетики человека (генеалогический, онтогенетический, цитогенетический, близнецовый, популяционный). Типы наследования признаков

Тема 3. Медико-генетическое консультирование

Цели, задачи и методы медико-генетического консультирования.
Показания для цитогенетического обследования. Этапы медико-генетического консультирования

IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА И САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

ПРАКТИЧЕСКИЕ РАБОТЫ 18 ЧАСОВ

Практическая работа 1. Методы выделения геномной ДНК различных организмов

Выделение геномной ДНК из клеток бактерий методом фенолхлороформной экстракции. Выделение плазмидной ДНК из бактериальных клеток. Классический MiniPrep [Sambrook et al., 1989]. Быстрое выделение плазмидной ДНК из бактериальных клеток для электрофоретического анализа методом фенолхлороформной экстракции. Выделение ДНК из клеток (фенольный метод). Выделение ДНК с использованием протеиназы К.

Практическая работа 2. Полимеразная цепная реакция

Основные понятия метода ПЦР-амплификации. Компоненты ПЦР.

Практическая работа 3. Методы секвенирования. Принцип секвенирования ДНК по Сэгнеру. Принцип секвенирования ДНК методом химической дегградации по Максаму-Гилберту. Пиросеквенирование. Принцип высокопроизводительного пиросеквенирования ДНК. Секвенаторы второго поколения: Illumina.

Практическая работа 4. Методика решения типовых задач. Наследственность и патология.

Практическая работа 5. Методика решения типовых задач. Определите тип наследования заболевания

Практическая работа 6. Методика решения типовых задач. Медико-генетическое консультирование

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА 36 ЧАСОВ

Цель самостоятельной работы обучающегося – осмысленно и самостоятельно работать сначала с учебным материалом, затем с научной информацией, заложить основы самоорганизации и самовоспитания с тем, чтобы привить умение в дальнейшем непрерывно повышать свою профессиональную квалификацию.

Процесс организации самостоятельной работы обучающегося включает в себя следующие этапы:

- подготовительный (определение целей, составление программы, подготовка методического обеспечения, подготовка оборудования);
- основной (реализация программы, использование приемов поиска информации, усвоения, переработки, применения, передачи знаний, фиксирование результатов, самоорганизация процесса работы);
- заключительный (оценка значимости и анализ результатов, их систематизация, оценка эффективности программы и приемов работы, выводы о направлениях оптимизации труда).

В процессе самостоятельной работы обучающийся приобретает навыки самоорганизации, самоконтроля, самоуправления, саморефлексии и становится активным самостоятельным субъектом учебной деятельности. Самостоятельная работа студентов должна оказывать важное влияние на формирование личности будущего специалиста, она планируется обучающимся самостоятельно. Каждый студент самостоятельно определяет режим своей работы и меру труда, затрачиваемого на овладение учебным содержанием по каждой дисциплине. Он выполняет внеаудиторную работу по личному индивидуальному плану, в зависимости от его подготовки, времени и других условий.

V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

По мере освоения материала по тематике дисциплины предусмотрено выполнение самостоятельной работы обучающихся по сбору и обработки литературного материала для расширения области знаний по изучаемой дисциплине, что позволяет углубить и закрепить конкретные практические знания, полученные на аудиторных занятиях. Для изучения и полного освоения программного материала по дисциплине используется учебная, справочная и другая литература, рекомендуемая настоящей программой, а также профильные периодические издания.

При самостоятельной подготовке к занятиям обучающиеся конспектируют материал, самостоятельно изучают вопросы по пройденным темам, используя при этом учебную литературу из предлагаемого списка, периодические печатные издания, научную и методическую информацию, базы данных информационных сетей.

Самостоятельная работа складывается из таких видов работ как изучение материала по учебникам, справочникам, видеоматериалам и презентациям, а также прочим достоверным источникам информации;

подготовка к зачету. Для закрепления материала достаточно, перелистывая конспект или читая его, мысленно восстановить материал. При необходимости обратиться к рекомендуемой учебной и справочной литературе, записать непонятные моменты в вопросах для уяснения их на предстоящем занятии.

Подготовка к практическим занятиям. Этот вид самостоятельной работы состоит из нескольких этапов:

1) Повторение изученного материала. Для этого используются конспекты лекций, рекомендованная основная и дополнительная литература;

2) Углубление знаний по предложенным темам. Необходимо имеющийся материал в лекциях, учебных пособиях дифференцировать в соответствии с пунктами плана практического занятия. Отдельно выписать неясные вопросы, термины. Лучше это делать на полях конспекта лекции или учебного пособия. Уточнение надо осуществить при помощи справочной литературы (словари, энциклопедические издания и т.д.);

3) Составление развернутого плана выступления, или проведения расчетов, решения задач, упражнений и т.д. При подготовке к практическим занятиям обучающиеся конспектируют материал, готовят ответы по приведенным вопросам по темам практических занятий. Дополнительно к практическому материалу студенты самостоятельно изучают вопросы по предлагаемым темам, используя при этом учебную литературу из предлагаемого списка, периодические печатные издания, научную и методическую информацию, базы данных информационных сетей (Интернет и др.).

Требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы

Специальных требований к предоставлению и оформлению результатов данной самостоятельной работы нет.

Контроль выполнения плана самостоятельной работы обучающихся осуществляется преподавателем на практических занятиях путем опроса и путем включения в итоговые задания на занятии из плана самостоятельной работы.

VI. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

| № п/п | Контролируемые разделы / темы дисциплины | Код и наименование индикатора достижения | Результаты обучения | Оценочные средства | |
|-------|---|--|--|-------------------------------------|--------------------------|
| | | | | текущий контроль | Промежуточная аттестация |
| 1. | Модуль 1. Молекулярная генетика Тема 1. Введение. | ПК-11.1 Применяет знания о клетке, | Знает молекулярные механизмы | УО-1 Собеседование ПР-1, Тест | Вопросы теста 1-10 |

| | | | | | |
|----|---|--|---|-------------------------------------|---------------------|
| | Современные теоретические и практические задачи молекулярной генетики | размножении, онтогенезе, закономерностях наследования, селекции, приемах биотехнологии, владеет базовой терминологией в области генетики, излагает и критически анализирует базовую информацию в области генетики. | биохимических процессов Умеет интерпретировать полученные результаты фундаментальных научных исследований Владеет навыками разработок в области медицины и биологии | | |
| 2. | Тема 2. Методы молекулярной генетики. | ПК-11.2 Использует основные закономерности и генетики, геномики и протеомики, необходимые для использования в профессиональной деятельности и методы генетического эксперимента. | Знает о молекулярных основах наследственных болезней человека; Умеет излагать материал о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. Владеет навыками критического анализа материала о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. | УО-1 Собеседование ПР-1, Тест | Вопросы теста 11-21 |
| 3. | Тема 3. Молекулярные основы наследственности | ПК-11.3 Применяет базовые представления | Знает о молекулярных основах наследственных | УО-1 Собеседование ПР-1, Тест | Вопросы теста 22-31 |

| | | | | | |
|----|---|--|--|--|---------------------------------|
| | | <p>об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике.</p> | <p>болезней человека; Умеет излагать материал о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. Владет навыками критического анализа материала о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.</p> | | |
| 4. | <p>Модуль 2. Генетика человека. Тема 1. Наследственность и среда. Наследственность и патология</p> | <p>ПК-13.1 Обосновывает методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. ПК-13.2 Обосновывает научные подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий. ПК-13.3 Разрабатывает</p> | <p>Знает технологию научных исследований и разработок в области молекулярной генетики и генетики человека; методы математического анализа, методы статистической обработки результатов наблюдений, методы планирования эксперимента Умеет выполнять прикладные и поисковые научные исследования и разработки в области молекулярной</p> | <p>УО-1 Собеседование ПП-1, Тест</p> | <p>Вопросы теста 32-40</p> |

| | | | | | |
|----|----------------------------------|---|---|-------------------------------------|------------------------|
| | | <p>научные основы и методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий.</p> | <p>генетики и генетики человека; применять методы математического анализа, методы статистической обработки результатов наблюдений, методы планирования эксперимента</p> <p>Владет навыками выполнения прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области молекулярной генетики и генетики человека; методами математического анализа, методами статистической обработки результатов наблюдений, методами планирования эксперимента</p> | | |
| 5. | Тема 2. Методы генетики человека | <p>ПК-15.1</p> <p>Использует основные закономерности и структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмов авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных организмах, межклеточных</p> | <p>Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека.</p> <p>Умеет анализировать и сравнивать данные о строении генома, наследственных заболеваниях человека, особенностях генома опухолевых клеток;</p> | УО-1 Собеседование ПР-1, Тест | Вопросы теста 41-50 |

| | | | | | |
|----|---|---|---|---|---------------------------|
| | | взаимодействи й. | Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. | | |
| 6. | Тема 3. Медико- генетическое консультирование | ПК-15.2 Применяет базовые представления о структурно- функционально й организации и регуляции экспрессии генома, механизмах авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных организмах, межклеточных взаимодействи й. | Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека. Умеет анализировать и сравнивать данные о строение генома, наследственных заболеваниях человека, особенностях генома опухолевых клеток; Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней. | УО-1 Собеседовани е ПР-1, Тест | Вопросы теста 51-62 |

**1. СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-
МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ
ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА**

1. Борисова, Т.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Издательство Юрайт, 2018. – 159 с.
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426425.html>
2. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с.
<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300>
3. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Акуленко Л. В. , Козлова Ю. О. , Манухин И. Б. - Москва: ГЭОТАРМедиа, 2019. 256 с.
<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219>.
4. Теоретические и практические аспекты использования биотехнологии и геной инженерии : учебное пособие / Г. В. Максимов, В. Н. Василенко, А. И. Клименко [и др.]. — Саратов : Ай Пи Эр Медиа, 2018. — 471 с.
<https://www.iprbookshop.ru/73635.html>

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека / Р. И. Гончарова, Т. Д. Кужир, Н. В. Савина, Н. В. Никитченко; под редакцией Р. И. Гончарова. — Минск: Белорусская наука, 2015. — 283 с.
<https://www.iprbookshop.ru/50805.html>
2. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с.
<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692>

ИНТЕРНЕТ-РЕСУРСЫ

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>

VIII.МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Планирование и организация времени, отведенного на изучение дисциплины. Приступить к освоению дисциплины следует незамедлительно

в самом начале учебного семестра. Рекомендуется изучить структуру и основные положения Рабочей программы дисциплины. Обратите внимание, что кроме аудиторной работы (практические занятия) планируется самостоятельная работа, итоги которой влияют на окончательную оценку по итогам освоения учебной дисциплины. Все задания (аудиторные и самостоятельные) необходимо выполнять и предоставлять на оценку в соответствии с графиком.

В процессе изучения материалов учебного курса предлагаются следующие формы работ: лекции, лабораторные работы, практические занятия, задания (темы) для самостоятельной работы.

Особо значимой для профессиональной подготовки студентов является *самостоятельная работа* по курсу. В ходе этой работы студенты отбирают необходимый материал по изучаемому вопросу и анализируют его. Студентам необходимо ознакомиться и выполнить основные задания, без которых невозможно полноценное понимание дисциплины.

Освоение курса способствует развитию навыков обоснованных и самостоятельных оценок фактов и концепций. Поэтому во всех формах контроля знаний, особенно при сдаче зачета и экзамена, внимание обращается на полноту освоения компетенций, на умение практически применять знания и делать выводы.

Работа с литературой. Рекомендуется использовать различные возможности работы с литературой: фонды научной библиотеки ДВФУ и электронные библиотеки (<http://www.dvfu.ru/library/>), а также доступные для использования другие научно-библиотечные системы.

К сдаче зачета и экзамена допускаются обучающиеся, выполнившие все задания (практические, самостоятельные), предусмотренные учебной программой дисциплины, посетившие не менее 75% аудиторных занятий

IX. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебные занятия по дисциплине проводятся в помещениях, оснащенных соответствующим оборудованием и программным обеспечением.

Перечень материально-технического и программного обеспечения дисциплины приведен в таблице.

Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины

| Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа |
|--|--|--|
| <p>Аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типа 690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М422</p> | <p>Комплекты учебной мебели (столы и стулья), ученическая доска. Мультимедийный комплекс: 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 видеокамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием</p> | <p>Windows 10, Microsoft Office профессиональный плюс 2019</p> |
| <p>Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (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 Wtu Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек. Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскопечатных текстов, сканирующими и читающими машинами</p> | <p>Microsoft Office профессиональный плюс 2019,</p> |

| | | |
|--|--|---|
| | видеоувеличителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками | |
| Аудитория для самостоятельной работы студентов г. Владивосток, о. Русский п. Аякс д.10, Корпус 25.1, ауд. М621 Площадь 44.5 м ² | Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK 19.5" Intel Core i3-4160T 4GB DDR3-1600 SODIMM (1x4GB)500GB Windows Seven Enterprise - 17 штук; Проводная сеть ЛВС – Cisco 800 series; беспроводные ЛВС для обучающихся обеспечены системой на базе точек доступа 802.11a/b/g/n 2x2 MIMO(2SS). | Microsoft Office профессиональный плюс 2019 |

Х. ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Для дисциплины используются следующие оценочные средства:

1. Опрос
2. Тестирование

Устный опрос.

Устный опрос позволяет оценить знания и логику студента, умение использовать терминологию, владение речью и иные коммуникативные навыки.

Обучающая функция состоит в выявлении деталей, которые по каким-то причинам оказались недостаточно осмысленными в ходе учебных занятий и при подготовке к зачёту.

Опрос – средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.

Тестирование.

Тестирование является наиболее эффективной и объективной формой оценивания знаний, умений и навыков, позволяющей выявлять не только уровень учебных достижений, но и структуру знаний, степень ее отклонения от нормы. Тестирование предполагает стандартизованную, выверенную процедуру сбора и обработки данных, а также их интерпретацию, позволяет проверить знания обучающихся по широкому спектру вопросов. Тестирование

исключает субъективизм преподавателя, как в процессе контроля, так и в процессе оценки.

Критерии оценки тестирования

| | | | | |
|--------|---------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------|----------------------------|
| оценка | 50-60 баллов (неудовлетворительно) | 61-75 баллов (удовлетворительно) | 76-85 баллов (хорошо) | 86-100 баллов (отлично) |
|--------|---------------------------------------|-------------------------------------|--------------------------|----------------------------|

Методические рекомендации, определяющие процедуры оценивания результатов освоения дисциплины

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация студентов по дисциплине проводится в соответствии с локальными нормативными актами ДВФУ и является обязательной. Форма отчётности по дисциплине – зачет. Зачет по дисциплине включает ответы на 2 вопроса.

Методические указания по сдаче зачета

Зачет принимается ведущим преподавателем (доцентом, профессором), за которым закреплен данный вид учебной нагрузки в индивидуальном плане. Форма проведения зачета устная.

Во время проведения зачета обучающиеся могут пользоваться рабочей программой дисциплины, а также с разрешения преподавателя, проводящего зачет, справочной литературой и другими пособиями.

Время, предоставляемое обучающемуся на подготовку к ответу на зачете, должно составлять не более 40 минут. По истечении данного времени обучающийся должен быть готов к ответу.

Присутствие на зачете посторонних лиц (кроме лиц, осуществляющих проверку) без разрешения соответствующих лиц (ректора либо проректора по учебной работе, директора Школы, руководителя ОПОП или директора департамента), не допускается. Инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, не имеющие возможности самостоятельного передвижения, допускаются на экзамен с сопровождающими.

При промежуточной аттестации обучающимся устанавливается оценка «зачтено» или «незачтено». При неявке обучающегося на экзамен в ведомости делается запись «не явился».

Вопросы к зачету

1. Предмет, цели и задачи молекулярной генетики. Предпосылки возникновения и этапы развития. Достижения молекулярной генетики.
2. Первичная структура ДНК. Компоненты молекулы ДНК и химические связи, их соединяющие.
3. Альтернативные формы двойной спирали ДНК. Суперспирализация двойной спирали ДНК. Топоизомеразы. Макромолекулярная структура ДНК.
4. Молекулярная и пространственная организация РНК. Типы РНК и их распространенность. Гибридизация ДНК-РНК.
5. Методы гибридизации нуклеиновых кислот. ДНК-зонды. Создание библиотеки генов.
6. Определение нуклеотидных последовательностей ДНК.
7. Полимеразная цепная реакция. ПДРФ-анализ. Химический синтез ДНК.
8. Структура генома вирусов и фагов.
9. Доменная структура бактериальной хромосомы. Оперонная организация генов прокариот. Структура прокариотических генов. Бактериальные плазмиды. IS-элементы и транспозоны бактерий. Геном архебактерий.
10. Структура эукариотических генов. Типы повторяющихся последовательностей ДНК: высоко- и умеренно повторяющиеся последовательности ДНК. Сателлитные ДНК. Уникальные последовательности ДНК.
11. Экзон-интронное строение генома эукариот. Тандемные гены. Мини- и микросателлиты. ДНК-фингерпринтинг. Псевдогены. Подвижные генетические элементы эукариот. ДНК митохондрий. ДНК хлоропластов.
12. Оптимизация экспрессии чужеродных генов в микроорганизмах за счет подавление протеолиза белков. Стабилизация белков.
13. Структура и уровни компактизации хроматина эукариот. Нуклеосомы.
14. Белки, участвующие в репликации ДНК. Молекулярные механизмы репликации про- и эукариот: сходство и отличие.
15. Репликативная вилка *E. coli*. ДНК-полимеразы прокариот. Инициация, элонгация и терминация репликации ДНК прокариот.
16. Регуляция репликации плазмиды Col E1 и бактериальной хромосомы..
17. Особенности функционирования репликативной вилки эукариот. ДНКполимеразы эукариот.
18. Селекция продуцентов пролина и гистидина.

19. Контроль инициации репликации эукариотических хромосом. Согласованность контроля репликации с клеточным циклом.
20. Элонгация и терминация репликации ДНК эукариот. Репликация теломерных участков эукариотических хромосом.
21. Обратная транскрипция. Этапы биосинтеза ДНК на РНК-матрице. Репликация геномов ретровирусов.
22. Молекулярные механизмы транскрипции. Промоторы про- и эукариот.
23. Структура бактериальной РНК-полимеразы. Функции субъединиц минимального фермента. Рабочий цикл σ -фактора.
24. Бактериальный оперон. Контроль экспрессии генов прокариот. Позитивная и негативная регуляция оперона. Аттенуация.
25. Эукариотические РНК-полимеразы (РНК-полимераза I, РНК-полимераза II и РНК-полимераза III).
26. Строение транскрипционных единиц класса I, II и III. Белковые факторы транскрипции.
27. Этапы транскрипции. Регуляция транскрипции у эукариот.
28. Процессинг первичных транскриптов у прокариот. Группы генов, кодирующих рРНК и тРНК. Образование зрелых транскриптов.
29. Процессинг рРНК и тРНК у эукариот.
30. Процессинг мРНК у эукариот. Автокаталитический сплайсинг. Альтернативный сплайсинг.
31. Строение рибосом про- и эукариот. Участие рибосом, мРНК, тРНК и вспомогательных факторов в трансляции.
32. Сравнительная характеристика основных стадии трансляции у про- и эукариот.
33. Трансляция у прокариот. Активация аминокислот. Инициация, элонгация и терминация трансляции. Реинициация трансляции. Антибиотики, ингибирующие биосинтез белка у бактерий.
34. Молекулярные механизмы трансляции у эукариот. Факторы инициации трансляции. Взаимодействие мРНК с кэп-связывающим комплексом и рибосомами. Факторы и механизмы элонгации. Факторы и механизмы терминации.
35. Биосинтез белка в митохондриях. Трансляция в хлоропластах.
36. Типы повреждений ДНК. Индуцированные мутации. Химические мутагены экзогенного происхождения. Эндогенные мутагены. Гены мутаторы и "горячие точки мутаций".
37. Прямая репарация (ДНК-метилтрансферазы, ДНК-фотолиазы, ДНКинсертасы).

38. Эксцизионная репарация ДНК путем удаления поврежденных азотистых оснований (BER).
39. Эксцизионная репарация ДНК путем удаления нуклеотидов (NER).
40. Пострепликативная (рекомбинационная) репарация. SOS-репарация.
41. Системы защиты ДНК: процессы рестрикции и модификации.
42. Общая рекомбинация. Энзимология общей рекомбинации. Функции Rec BCD и Rec A белков.
43. Неравный кроссинговер. Генная конверсия. Негомологичная рекомбинация.
44. Связь процессов рекомбинации и рекомбинационной репарации.
45. Сайт-специфическая рекомбинация. Система интеграции профагов λ , P1 и Mu
46. Химический состав хромосом и их структурная организация. Кариотип.
47. Строение метафазных хромосом. Типы хромосом. Правила хромосом.
48. Классификация хромосом человека по Денверской и Парижской номенклатуре.
49. Генетика как наука. Основные понятия генетики: наследственность, изменчивость; аллельные гены, гомо- и гетерозиготы; признаки - доминантные, рецессивные, альтернативные; генотип, фенотип; менделирующие признаки.
50. Гибридологический метод, его сущность. Моногибридное скрещивание – законы Г. Менделя. Гипотеза чистоты гамет, ее цитологическое обоснование.
51. Анализирующее скрещивание его сущность.
52. Закон Менделя, основанный на дигибридном скрещивании.
53. Сцепленное наследование. Опыт Т. Моргана. Основные положения хромосомной теории наследственности.
54. Изменчивость. Определение, формы изменчивости.
55. Модификационная изменчивость. Норма реакции.
56. Комбинативная изменчивость. Ее источники, значение.
57. Генотипическая изменчивость. Мутации. Их классификация.
58. Человек, как специфический объект генетических исследований.
59. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней человека
60. Основные методы изучения наследственности человека: генеалогический,

61. близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, амниоцентез, их характеристика и значение.

62. Генные и хромосомные болезни, причина, классификация.

**Критерии выставления оценки обучающемуся на зачете по дисциплине
«Молекулярная генетика, генетика человека»**

| Оценка зачета | Требования к сформированным компетенциям |
|----------------------|---|
| «зачтено» | «зачтено» выставляется обучающемуся, 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 по методологии научных исследований. |
| «зачтено» | Оценка «зачтено» выставляется обучающемуся, 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 |
| «зачтено» | Оценка «зачтено» выставляется обучающемуся, 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. |
| «незачтено» | Оценка «незачтено» выставляется обучающемуся, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, незачтено ставится обучающимся, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине. |

Пример тестового задания:

1. Тип изменчивости, при котором один и тот же организм в меняющихся внешних условиях проявляет себя поразному, изменяются его признаки

- 1) наследственная
- 2) мутационная
- 3) онтогенетическая
- 4) модификационная

2. Границы изменения данного признака в зависимости от условий внешней среды

- 1) мутационная изменчивость
- 2) модификации

3) норма реакции

3. Через несколько лет после воздействия радиации родился ребенок с новым признаком. Тип изменчивости

- 1) модификационная
- 2) онтогенетическая
- 3) генотипическая
- 4) наследственная
- 5) фенотипическая
- 6) мутационная

4. Тип изменчивости, при котором в результате скрещивания организмов с разными признаками потомство приобрело новые признаки (или новые их сочетания)

- 1) модификационная
- 2) фенотипическая
- 3) онтогенетическая
- 4) комбинативная
- 5) мутационная

5. Причины наследственной изменчивости

- 1) влияние физических факторов
- 2) влияние климатических факторов
- 3) влияние одних организмов на другие
- 4) влияние химических факторов

6. Причины ненаследственной изменчивости

- 1) влияние одних организмов на другие
- 2) влияние физических факторов
- 3) влияние климатических факторов
- 4) влияние радиации
- 5) воздействие ультрафиолета
- 6) влияние химических факторов

7. Пределы модификационной изменчивости (норма реакции) определяются

- 1) условиями среды
- 2) генотипом
- 3) историческим развитием вида
- 4) индивидуальным развитием организма

8. В приспособлении данного организма к окружающим условиям большую роль играет

- 1) только наследственная изменчивость

- 2) только ненаследственная изменчивость
- 3) и наследственная, и ненаследственная изменчивость

9. Физические и химические факторы мутагенеза

- 1) температура
- 2) атмосферное давление
- 3) радиация
- 4) ультрафиолетовое излучение
- 5) вирусы
- 6) свободные радикалы
- 7) бактерии

10. Типы мутации по изменению генетического материала

- 1) хромосомные
- 2) генеративные
- 3) геномные
- 4) генные
- 5) нейтральные

11. Ненаследственные изменения генотипа, которые напоминают наследственные заболевания

- 1) фенкопии
- 2) морфозы
- 3) мутации
- 4) анеуплоидия

12. Изменение структуры гена лежит в основе

- 1) комбинативной изменчивости
- 2) модификационной изменчивости
- 3) мутационной изменчивости
- 4) полиплоидии

13. Радиация – это... мутагенный фактор

- 1) химический
- 2) физический
- 3) биологический
- 4) верного ответа нет

14. Мутации, которые затрагивают лишь часть тела

- 1) соматическими
- 2) генные
- 3) генеративные
- 4) хромосомные

15. Потеря участка хромосомы

- 1) делеция

- 2) дупликация
- 3) инверсия
- 4) транслокация