



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)
ИНСТИТУТ НАУК О ЖИЗНИ И БИОМЕДИЦИНЫ (ШКОЛА)

«СОГЛАСОВАНО»
Руководитель ОП

Ю.С. Хотимченко
«21» декабря 2021 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор департамента фармации и фармакологии и



Е.В.Хожаенко
«21»декабря 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Геномика и здоровье человека

Направление подготовки 06.04.01 Биология

Интегративная нутрициология (совместно с ФГБУН "ФИЦ питания, биотехнологии и безопасности пищи")

Форма подготовки: очная

курс 1 семестр 2

лекции 18 час.

практические занятия - час.

лабораторные работы 18 час.

всего часов аудиторной нагрузки 36 час.

самостоятельная работа 72 час.

в том числе на подготовку к экзамену 36 час.

экзамен 2 семестр

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного приказом Минобрнауки России от 11.08.2020 г. №№ 934.

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента фармации и фармакологии протокол от «21» декабря 2021 г. № 4

Директор Департамента реализующего структурного подразделения Кумейко В.В.

Составители: Шокур О.А., 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: формирование у обучающихся углубленного понимания истоков, методов и тенденций в области геномной медицины, позволяющих внедрять методы молекулярной биологии, а также базовые знания в медицинской геномике в практическую деятельность нутрициолога.

Задачи:

- 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.

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	Знает о молекулярных основах наследственных болезней человека; Умеет излагать материал о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека

<p>в профессиональной деятельности и методы генетического эксперимента.</p>	<p>и молекулярных основах наследственных болезней. Владеет навыками критического анализа материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.</p>
<p>ПК-11.3 Применяет базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике.</p>	<p>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.</p>
<p>ПК-13.1 Обосновывает методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий.</p>	<p>Знает качественные и количественные различия между здоровьем и болезнью Умеет определять часто встречающиеся заболевания Владеет навыками профилактики, лечения часто встречающихся заболеваний</p>
<p>ПК-13.2 Обосновывает научные подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий.</p>	<p>Знает технологию научных исследований и разработок в области медицины и биологии Умеет выполнять прикладные и поисковые научные исследования и разработки в области медицины и биологии Владеет навыками выполнения прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии</p>
<p>ПК-13.3 Разрабатывает научные основы и методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий.</p>	<p>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</p>
<p>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.</p>	<p>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.</p>
<p>ПК-15.2 Применяет базовые представления о структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмах авторегуляции и адаптации клеток, интеграции</p>	<p>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</p>

клеток в различных организмах, межклеточных взаимодействий.	материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.
---	---

II. Трудоёмкость дисциплины и видов учебных занятий по дисциплине

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 3 з.е. (108 академических часов), (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.	
Лр	Лабораторные работы
Лр 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.	Тема 1. Современная молекулярная генетика и геномика, их место в медицине		4						
2.	Тема 2. Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека		2	4					
3.	Тема 3. Геномная терапия – использования генноинженерной ДНК и клеток в современной медицине		2						
4.	Тема 4. Здоровье населения и окружающая среда		2	4					

5.	Тема 5. Радиационная гигиена		2						
6.	Тема 6. Практические применения эпигенетики и плюрипотентных стволовых клеток в медицине		2	4					
7.	Тема 7. Пересадка генно-инженерных тканей и органов человеку		2	4					
8.	Тема 8. Перспективы геномной медицины		2	2					
Итого:		2	18	18	-	-	36	36	Экзамен

III. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

ЛЕКЦИОННЫЕ ЗАНЯТИЯ 18 ЧАСОВ

Тема 1. Современная молекулярная генетика и геномика, их место в медицине.

Предмет и содержание геномной медицины. 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. Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственные заболевания человека.

Методологические основы молекулярной генетики. 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.

Тема 3. Геномная терапия – использования генноинженерной ДНК и клеток в современной медицине).

Клеточные технологии в терапии. Известные из медицинской литературы случаи терапии пациентов с использованием клеточных

технологий на основе генетически модифицированного биологического материала.

Тема 4. Здоровье населения и окружающая среда

Система CRISPR-Cas и их перспективы в геномной медицине. Приобретение спейсеров. Экспрессия и образование sgRNA. Интерференция.

Тема 5. Радиационная гигиена.

Геномная диагностика и молекулярно-диагностическая терапия в современной онкологии. Использование иммунотерапии в лечении онкологических заболеваний

Тема 6. Практические применения плюрипотентных стволовых клеток в медицине.

Клинические примеры использования стволовых клеток. Эпигенетика и избранные случаи ее применения в медицине. Клинические примеры применения эпигенетики в медицине. Терапия с использованием стволовых клеток. Случаи известные медицине. Терапия стволовыми клетками в России и за рубежом, клинические примеры и последствия.

Тема 7. Пересадка генно-инженерных тканей и органов человеку.

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

Тема 8. Перспективы геномной медицины.

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. Будущее геномной медицины: направления развития современных тенденций и возможные прорывы 21 века. Тренды геномной медицины настоящего и будущего.

IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА И САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

ЛАБОРАТОРНЫЕ РАБОТЫ 18 ЧАСОВ

Лабораторное занятие 1. Методики молекулярной генетики, связанные с ПЦР (4 часа).

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

Лабораторное занятие 2. Секвенирование ДНК и его роль для медицины. Полногеномное секвенирование и медицина. (4 часа)

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

Лабораторное занятие 3. Транскриптомика и ее роль в медицине. Эпигенетика, эпигенетические модификации и связанные с эпигенетикой заболевания. (4 часа)

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

Лабораторное занятие 4. Эпигенетическая модуляция экспрессии генов и избранные случаи ее применения в медицине (4 часа).

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

Лабораторное занятие 5. Методы прогнозирования рисков в онкологии и методы ранней диагностики онкологических заболеваний. (2 часа)

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

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

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 обработке 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.	Тема 1. Современная молекулярная генетика и геномика, их место в медицине	ПК-11.1 Применяет знания о клетке, размножении, онтогенезе,	Знает молекулярные механизмы биохимических процессов Умеет	УО-1 Собеседование ПР-1, Тест	Вопросы экзамена 1-8

		закономерностях наследования, селекции, приемах биотехнологии, владеет базовой терминологией в области генетики, излагает и критически анализирует базовую информацию в области генетики.	интерпретировать полученные результаты фундаментальных научных исследований Владеет навыками разработок в области медицины и биологии		
2.	Тема 2. Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека	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.	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	УО-1 Собеседование ПР-1, Тест	Вопросы экзамена 9-16

			болезней.		
3.	Тема 3. Геномная терапия – использования генноинженерной ДНК и клеток в современной медицине	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	УО-1 Собеседование Пр-1, Тест	Вопросы экзамена 17-24
4.	Тема 4. Здоровье населения и окружающая среда				
5.	Тема 5. Радиационная гигиена	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 медицины и биологии Умеет выполнять прикладные и поисковые научные исследования и разработки в области медицины и биологии Владеет навыками выполнения прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии	УО-1 Собеседование Пр-1, Тест	Вопросы экзамена 25-32
6.	Тема 6. Практические применения	ПК-13.3 Разрабатывает научные	Знает методы математического анализа,	УО-1 Собеседование	Вопросы экзамена 25-32

	эпигенетики и плюрипотентных стволовых клеток в медицине	основы и методологические подходы к охране внутренней среды организма человека с использованием геномных и постгеномных технологий.	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	ПР-1, Тест	
7.	Тема 7. Пересадка генно-инженерных тканей и органов человеку	ПК-15.1 Использует основные закономерности структурно-функциональной организации и регуляции экспрессии генома, механизмов авторегуляции и адаптации клеток, интеграции клеток в различных	Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека. Умеет анализировать и сравнивать данные о строении генома, наследственных заболеваниях человека, особенностях генома опухолевых	УО-1 Собеседование ПР-1, Тест	Вопросы экзамена 32-40

		<p>организмах, межклеточных взаимодействиях.</p>	<p>клеток; Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.</p>		
8.	<p>Тема 8. Перспективы геномной медицины</p>	<p>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 взаимодействиях.</p>	<p>Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека. Умеет анализировать и сравнивать данные о строении генома, наследственных заболеваниях человека, особенностях генома опухолевых клеток; Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных</p>	<p>УО-1 Собеседование ПР-1, Тест</p>	<p>Вопросы экзамена 32-40</p>

			болезней.		
--	--	--	-----------	--	--

VII. 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.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459300.html>
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.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449219.html>
4. Теоретические и практические аспекты использования биотехнологии и геномной 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. Наследственные болезни. Полный справочник / . — Саратов : Научная книга, 2019. — 700 с. — ISBN 978-5-9758-1854-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/80196.html>

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. Обратит 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 Avergence CP355AF; Микрофонная петличная радиосистема УВЧ диапазона Sennheiser EW 122 G3 в составе беспроводного микрофона и приемника; Кодек видеоконференцсвязи LifeSizeExpress 220-Codeonly- Non-AES; Сетевая видеочамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокмутации 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 Wty Скорость доступа в</p>	<p>Microsoft Office профессиональный плюс 2019,</p>

	Интернет 500 Мбит/сек. Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечатных текстов, сканирующими и читающими машинами 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 «Геномика и здоровье человека» используются следующие оценочные средства:

1. Опрос
2. Тестирование
3. Отчет о выполнении лабораторной работы

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)
--------	---------------------------------------	-------------------------------------	--------------------------	----------------------------

Лабораторные работы

Применяются для проведения учащимися опытов, экспериментов, наблюдений за явлениями, процессами преимущественно в условиях специальных лабораторий, кабинетов и с применением технических средств. Этот метод стимулирует активность действий как на стадии подготовки к проведению исследований, так и в процессе его осуществления.

Критерии оценки лабораторных работ

Оценка зачета	Требования к сформированным компетенциям
«отлично»	Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, если он выполняет работу в полном объеме с соблюдением необходимой последовательности проведения опытов и измерений; самостоятельно и рационально монтирует необходимое оборудование; все опыты проводит в условиях и режимах, обеспечивающих получение правильных результатов и выводов; соблюдает требования правил безопасности труда; в отчете правильно и аккуратно выполняет все записи, таблицы, рисунки, чертежи, графики, вычисления; правильно выполняет анализ погрешностей.
«хорошо»	Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, если выполнены требования к оценке «отлично», но было допущено два - три недочета, не более одной негрубой ошибки и одного недочёта
«удовлетворительно»	Оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся,

	если ставится, если работа выполнена не полностью, но объём выполненной части таков, позволяет получить правильные результаты и выводы: если в ходе проведения опыта и измерений были допущены ошибки.
«неудовлетворительно»	Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, работа выполнена не полностью и объём выполненной части работы не позволяет сделать правильных выводов: если опыты, измерения, вычисления, наблюдения производились неправильно.

Методические рекомендации, определяющие процедуры оценивания результатов освоения дисциплины

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация студентов по дисциплине «Геномика и здоровье человека» проводится в соответствии с локальными нормативными актами ДВФУ и является обязательной. Форма отчётности по дисциплине – экзамен. Экзамен по дисциплине включает ответы на 2 задачи.

Методические указания по сдаче экзамена

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

Во время проведения экзамена обучающиеся могут пользоваться рабочей программой дисциплины, а также с разрешения преподавателя, проводящего зачет, справочной литературой и другими пособиями (государственной фармакопеей и некоторыми нормативными документами).

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

Присутствие на экзамене 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 «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» или «неудовлетворительно».

При неявке обучающегося на экзамен в ведомости делается запись «не явился».

Вопросы к экзамену

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 выставления оценки обучающемуся на экзамене по дисциплине «Геномика и здоровье человека»

Оценка зачета	Требования к сформированным компетенциям
«отлично»	Оценка «отлично» 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.
«хорошо»	Оценка «хорошо» 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
«удовлетворительно»	Оценка «удовлетворительно» 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.
«неудовлетворительно»	Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится обучающимся, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Пример тестового задания:

1. Наследственность - это:

- а) свойство организмов одного вида быть похожими друг на друга
- б) проявление у потомков признаков, которыми обладают родители;
- в) свойство организмов наследовать определённый тип онтогенеза, характерный для представителей данного вида;
- г) процесс передачи потомкам комплекса фенотипических признаков

2. Изменчивость - это:

- а) свойство организмов, заключающееся в изменении наследственных задатков или характера их проявления, что позволяет представителям одного вида так или иначе отличаться друг от друга;
- б) изменение структуры наследственного материала, приводящее к появлению различий среди представителей одного вида;
- в) изменение фенотипа организма;
- г) изменение генотипа в результате мутационного процесса

3. Аллельные гены расположены:

- а) в негомологичных хромосомах и отвечают за 1 признак;
- б) в идентичных локусах гомологичных хромосом и отвечают за альтернативное развитие одного признака;
- в) в идентичных локусах гомологичных хромосом и отвечают за возможность развития различных признаков;
- г) в разных участках гомологичных хромосом и отвечают за разные признаки

4. Выберите наиболее точный ответ.

Генотип организма - это:

- а) совокупность всех генов организма;
- б) совокупность внешних и внутренних признаков и свойств;
- в) совокупность генов, по которым анализируется организм;

г) система взаимодействующих между собой генов организма

5. Наиболее точное биологическое определение понятия «ген»:

а) наследственный фактор, контролирующий проявление наследственного признака;

б) наследственный фактор, расположенный в определённом локусе хромосомы и контролирующий проявление определённого признака в фенотипе;

в) функциональная единица наследственности, представляющая собой участок молекулы ДНК, занимающая определённый локус в хромосоме, содержащая информацию о синтезе полипептида или РНК и обеспечивающая возможность развития определённого(ных) признака(ов) организма;

г) единица функционирования наследственного материала

6. Выберите наиболее точный ответ.

Фенотип организма - это совокупность:

а) признаков организма, обусловленных генотипом;

б) внешних и внутренних признаков, по которым анализируется организм;

в) всех признаков, свойств организма и особенностей его развития, являющихся продуктом взаимодействия генотипа и окружающей среды;

г) внешних и внутренних признаков организма, обусловленных влиянием внешней среды

7. Выберите наиболее точный ответ.

Признаком называется:

а) комплекс морфологических особенностей, отличающих один организм от другого того же биологического вида;

б) единица морфологической, физиологической, биохимической и т.п. дискретности организма, являющейся результатом взаимодействия генов внутри генотипа и с внешней средой;

в) единица фенотипа - фен, являющийся продуктом действия гена;

г) какое-либо свойство или качество организма

8. Гомозиготным называется организм, в соматических клетках которого содержатся:

а) разные аллели гена(ов) ;

б) один аллель гена;

в) одинаковые аллели гена(ов);

г) несколько пар неаллельных генов

9. Гетерозиготным называется организм, в соматических клетках которого содержатся:

а) разные аллели гена(ов) ;

- б) несколько аллелей данного гена(ов) ;
- в) один аллель данного гена;
- г) более одного аллеля

10. Цитологическим обоснованием закона чистоты гамет является:

- а) кроссинговер между гомологичными хромосомами в профазе I мейоза;
- б) независимость поведения хромосом в анафазе I мейоза;
- в) расхождение гомологичных хромосом к разным полюсам клетки в анафазе I мейоза;
- г) образование в ходе гаметогенеза четырёх гамет из каждой гаметогонии.