

**ГОУ ВПО Российско-Армянский (Славянский)
университет**

Утверждено
Директор Института _____

«11» 06 2024г., протокол № 12

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины: **Общая и медицинская генетика**

Автор: **к.б.н., доцент Азарян Н.Г.**

Направление подготовки: **30.05.01 Медицинская биохимия**

Наименование образовательной программы: **30.05.01 Медицинская биохимия**

1. АННОТАЦИЯ

1.1. Краткое описание содержания данной дисциплины;

Генетика изучает наследственность и изменчивость на молекулярном и клеточном уровнях, в том числе в связи с заболеваниями человека и является одной из основополагающих дисциплин в системе биологического образования. Генетика является дисциплиной, необходимой для развития теоретических и практических навыков работы в области биомедицины и фармации.

1.2. Трудоемкость в академических кредитах и часах, формы итогового контроля (экзамен/зачет);

7 семестр – 3 з.е. (108 ч.) - экзамен

8 семестр - 4 з.е. (144 ч.) - зачет

1.3. Взаимосвязь дисциплины с другими дисциплинами учебного плана специальности (направления)

Дисциплина "Общая и медицинская генетика" тесно связана с другими предметами учебного плана, так как генетика является фундаментальной наукой, лежащей в основе понимания биологических процессов, физиологии, патологий и способов лечения заболеваний. Основные направления связи с другими дисциплинами:

1. **Биология и анатомия.** Генетика помогает понять, как передаются и проявляются наследственные черты на уровне клеток и органов. Изучение анатомии становится более глубоким, когда включается информация о генетическом контроле структуры и функций органов.
2. **Физиология.** Понимание генетических механизмов помогает объяснить, как гены влияют на работу органов и систем, а также позволяет анализировать механизмы развития патологий.
3. **Фармакология.** Медицинская генетика дает базу для понимания того, как гены могут влиять на метаболизм лекарств, и помогает разработать персонализированные схемы лечения (фармакогенетика).

4. **Микробиология и иммунология.** Генетические механизмы играют ключевую роль в функционировании иммунной системы и ее взаимодействии с микроорганизмами, что помогает в понимании заболеваний инфекционного и аутоиммунного характера.
5. **Клинические дисциплины (терапия, педиатрия и др.).** Медицинская генетика позволяет врачам лучше понять природу наследственных заболеваний, определить риск их проявления и разработать индивидуальные планы лечения и профилактики.
6. **Биохимия.** На молекулярном уровне генетика изучает, как гены кодируют синтез белков, которые являются основой обмена веществ, что тесно связано с биохимическими процессами организма.

1.4. Результаты освоения программы дисциплины:

Код компетенции	Наименование компетенции	Код индикатора достижения компетенций	Наименование индикатора достижений компетенций
ОПК-3	Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ОПК-3.1	Знать устройство и принципы работы специализированного диагностического и лечебного оборудования, медицинских изделий, знает лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в области функциональной диагностики
		ОПК-3.2	Уметь работать со специализированной диагностической и лечебным оборудованием, применять медицинские изделия,

			лекарственные средства и генно-инженерные технологии в области функциональной диагностики
		ОПК-3.3	Владеть навыками определения выбора специализированного диагностического и лечебного оборудования, медицинских изделий, лекарственных средств и генноинженерных технологий в области функциональной диагностики

2. УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА

2.1. Цели и задачи дисциплины

Цель: Формирование у студентов комплексного представления о механизмах хранения, реализации и изменчивости генетической информации в про- и эукариотических клетках, а также о современных достижениях медицинской генетики.

Задачи лабораторных работ:

- приобретение практических навыков генетического анализа,
- приобретение практических навыков работы с микроорганизмами.

2.2. Трудоемкость дисциплины и виды учебной работы (в академических часах и зачетных единицах)

Виды учебной работы	Всего, в акад. часах	7	8
		сем	сем
1	2	3	4
1. Общая трудоемкость изучения дисциплины по семестрам, в т. ч.:	252	108	144
1.1. Аудиторные занятия, в т. ч.:	136	68	68
1.1.1. Лекции	68	34	34
1.1.2. Практические занятия, в т. ч.	68	34	34
1.2. Самостоятельная работа, в т. ч.:	89	13	76
Итоговый контроль (Экзамен, Зачет, диф. зачет - указать)	27	Экзамен 27	Зачет

2.3. Содержание дисциплины

2.3.1. Тематический план и трудоемкость аудиторных занятий (модули, разделы дисциплины и виды занятий) по рабочему учебному плану

Разделы и темы дисциплины	Всего (ак. часов)	Лекции(ак. часов)	Практ. Занятия (ак. часов)
1	2=3+4	3	4
ВВЕДЕНИЕ			
Раздел 1. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ	50	25	25
Тема 1.1. Структура ДНК и РНК. Структура гена	10	5	5
Тема 1.2. Репликация ДНК	10	5	5
Тема 1.3. Транскрипция	10	5	5
Тема 1.4. Трансляция	10	5	5
Тема 1.5. Репарация ДНК	10	5	5
Раздел 2. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ	16	8	8
Тема 2.1. Строение хромосом	8	4	4
Тема 2.2. Хромосомные аномалии и заболевания человека	8	4	4
Раздел 3. ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА	70	35	35
Тема 3.1. Секвенирование ДНК	8	4	4
Тема 3.2. Клонирование генов	8	4	4
Тема 3.3. Гибридизация нуклеиновых кислот	8	4	4
Тема 3.4. Структура генома человека	8	4	4
Тема 3.5. Молекулярно-генетическая диагностика	8	4	4
Тема 3.6. Моногенные заболевания и их молекулярные	10	5	5
Тема 3.7. Мультифакториальные заболевания и их	10	5	5
Тема 3.8. Митохондриальные болезни	10	5	5

ИТОГО	136	68	68
--------------	------------	-----------	-----------

2.3.2. Краткое содержание разделов дисциплины в виде тематического плана

ВВЕДЕНИЕ

История развития генетики. Основные достижения генетики. Прикладные аспекты генетики. Наследственные заболевания. Основные перспективы развития современной генетики.

Раздел 1. МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Тема 1.1. Структура ДНК и РНК. Структура гена.

Двойная спираль ДНК. Линейные и кольцевые ДНК. Кодированные и некодирующие последовательности ДНК. Отличия структуры ДНК и РНК. Развитие представлений о гене. Перекрывающиеся гены у вирусов и прокариот.

Тема 1.2. Репликация ДНК

Белки, участвующие в процессе репликации ДНК. Разъединение спаренных нитей ДНК под действием хеликаз. Праймеры – короткие фрагменты РНК. Синтез ДНК ферментом ДНК-зависимой ДНК-полимеразой.

Тема 1.3. Транскрипция

Ферменты и регуляторные белки, участвующие в транскрипции. Положительная и отрицательная регуляция работы генов. Процессинг. Альтернативный сплайсинг.

Тема 1.4. Трансляция

Компоненты белок-синтезирующего аппарата. Генетический код. Различия в процессе синтеза белка в про- и эукариотах. Трансляционная супрессия.

Тема 1.5. Репарация ДНК

Повреждения ДНК, возникающие при воздействии факторов физической, химической и биологической природы. Классификация механизмов репарации, их роль в стабильности и изменчивости генома. Болезни, вызванные мутациями репарационных механизмов.

Раздел 2. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Тема 2.1. Строение хромосом

Хроматиды, центромеры, теломеры, точки инициации репликации.

Тема 2.2. Хромосомные аномалии и заболевания человека

Численные аномалии хромосом. Структурные аномалии хромосом. Заболевания, связанные с численными и структурными аномалиями хромосом.

Раздел 3. ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Тема 3.1. Секвенирование ДНК

Методы секвенирования ДНК. Автоматизация методов секвенирования ДНК.

Тема 3.2. Клонирование генов

Рестриктазы. Векторы. Рекомбинантные ДНК. Методы введения рекомбинантных ДНК в клетку.

Тема 3.3. Гибридизация нуклеиновых кислот

Гибридизация в жидкой и твердой средах. Зонды ДНК. Методы молекулярной генетики, основанные на гибридизации нуклеиновых кислот. Применение методов гибридизации нуклеиновых кислот в медицине.

Тема 3.4. Структура генома человека

Уникальные последовательности ДНК. Повторяющиеся последовательности ДНК. Короткие и длинные повторы ДНК. Мобильные элементы генома. Регуляторные последовательности ДНК. Полиморфизмы ДНК.

Тема 3.5. Молекулярно-генетическая диагностика заболеваний

Молекулярная диагностика методом ПЦР. Метод флуоресцентной гибридизации (FISH). Микрочипирование.

Тема 3.6. Моногенные заболевания и их молекулярные основы

Моногенные болезни с неполной пенетрантностью и варьирующей экспрессивностью. Фенилкетонурия, муковисцидоз, гемофилия А и В, миодистрофия Дюшенна/Беккера, проксимальная спинальная мышечная атрофия.

Тема 3.7. Мультифакториальные заболевания и их молекулярные основы

Роль средовых и генетических факторов риска в формировании мультифакториальных заболеваний. Сердечно-сосудистые, эндокринные, иммунные, нервно-психические, онкологические мультифакториальные заболевания.

Тема 3.8. Митохондриальные болезни

Механизмы возникновения митохондриальных повреждений. Наследственная нейропатия зрительного нерва Лебера, синдром Ли, митохондриальная энцефаломиопатия. SkQ — класс митохондриально-направленных антиоксидантов

2.3.3. Краткое содержание семинарских/практических занятий/лабораторного практикума

Практические занятия по дисциплине "Общая и медицинская генетика" направлены на углубленное освоение теоретических знаний и развитие практических навыков. Основные формы проведения занятий включают:

1. **Лабораторные работы** – анализ генетического материала, изучение наследственных признаков и патологий, моделирование мутационных процессов.

2. **Решение клинических задач** – разбор случаев наследственных заболеваний, составление генеалогических и родословных схем, расчет рисков передачи наследственных заболеваний.
3. **Анализ лабораторных данных** – интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований и генетического тестирования.
4. **Дискуссии и разбор ситуационных задач** – обсуждение клинических случаев, генетических исследований и их влияние на лечение и профилактику заболеваний.
5. **Работа с кейсами** – анализ и диагностика реальных случаев наследственных заболеваний, принятие решений по дальнейшим действиям в профилактике и лечении.
6. **Семинары** – обсуждение современных достижений в генетике, изучение новейших методов диагностики и лечения генетических заболеваний.

Эти формы занятий позволяют студентам приобрести навыки диагностики, интерпретации генетических данных и принятия решений, которые важны для будущей клинической практики.

2.3.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Учебники, учебно-методические пособия, статьи и информационные ресурсы для учебной деятельности; материально-технические условия для демонстрации слайд-презентаций.

2.4. Модульная структура дисциплины с распределением весов по формам контролей за 7 и 8 семестр.

Формы контролей	Вес формы (форм) текущего контроля в результирующей оценке текущего контроля (по модулям)		Вес формы промежуточного контроля в итоговой оценке промежуточного контроля		Вес итоговой оценки промежуточного контроля в результирующей оценке промежуточных контролей		Вес итоговой оценки промежуточного контроля в результирующей оценке промежуточных контролей (семестровой оценке)		Весы результирующей оценки промежуточных контролей и оценки итогового контроля в результирующей оценке итогового контроля
	М1 ¹	М2	М1	М2	М1	М2			
Вид учебной работы/контроля	М1 ¹	М2	М1	М2	М1	М2			
Контрольная работа <i>(при наличии)</i>				1;1					
Устный опрос <i>(при наличии)</i>		1;1							
Тест <i>(при наличии)</i>									
Лабораторные работы <i>(при наличии)</i>									
Письменные домашние задания <i>(при наличии)</i>									
Реферат <i>(при наличии)</i>									
Эссе <i>(при наличии)</i>									
Проект <i>(при наличии)</i>									
<i>Другие формы (при наличии)</i>									
Весы результирующих оценок текущих контролей в итоговых оценках промежуточных контролей						0,2; 0.2			
Весы оценок промежуточных контролей в итоговых оценках промежуточных контролей						0,8; 0.8			
Вес итоговой оценки 1-го промежуточного контроля в результирующей оценке промежуточных контролей							0;0		
Вес итоговой оценки 2-го промежуточного контроля в результирующей оценке							1;1		

¹ Учебный Модуль

промежуточных контролей								
Вес результирующей оценки промежуточных контролей в результирующей оценке итогового контроля								0.5 1
Вес итогового контроля (Экзамен/зачет) в результирующей оценке итогового контроля								0.5 0
	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$

3. Теоретический блок (указываются материалы, необходимые для освоения учебной программы дисциплины)

3.1. Материалы по теоретической части курса

1. Редактирование генов и геномов. Под ред. Закияна С.М. и др. Новосибирск, 2016.
2. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика, Издательство: Новосибирск, 2013.
3. Геномика-медицине. Под ред. Иванова В.И. и Киселева Л.Л., М., ИКЦ, 2005.
4. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции, Санкт-Петербург, изд. Н-Л, 2010.
5. Брюхин В.Б., Андрусенко Е.В. Функциональная генетика и геномика. – СПб: Университет ИТМО, 2021. – 112 с.

4. Фонды оценочных средств

4.1. Материалы по практической части курса

Блок 3

4.2. Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов

- Репликация ДНК, ферменты репликации ДНК
- Транскрипция в про- и эукариотах
- Положительная и отрицательная регуляция работы генов в **про- и эукариотах**
- Трансляция, компоненты белок-синтезирующего аппарата
- Трансляционная супрессия
- Репарация: виды прямой, эксцизионной и пострепликативной репарации
- Болезни обусловленные хромосомными аномалиями

4.3. Тематика рефератов, эссе и других форм самостоятельных работ

- Прионы, прионные болезни
- Редактирование генома CRISPR/Cas9
- Разработка таргетных лекарственных перпаратов на основе данных геномики
- Метагеномное секвенирование микробиоты кишечника
- Геномика и предиктивная медицина
- Геномика и персонализированная медицина

4.4. Перечень экзаменационных вопросов

1. Проект «Геном человека», цели, задачи
2. Составные элементы систем гибридизации
3. Муковисцидоз
4. Хорея Гентингтона
5. Итоги проекта «Геном человека»
6. Клонирование
7. Фенилкетонурия
8. Болезни экспансии некодирующих повторов
9. Методы, использованные для осуществления проекта «Геном человека»
10. Пиросеквенирование
11. Микрочипы
12. Миодистрофия Дюшена – Беккера
13. Секвенирование (Максам- Гилберт)
14. Гибридизация в жидкой и твердой среде, принцип, виды
15. Синдром Мартина-Белла
16. Кардиомиопатии
17. Секвенирование (Сенгер)
18. Мол. основы моногенных наследственных заболеваний
19. Гемофилия
20. Болезни экспансии кодирующих повторо
21. Гибридизация in situ (FISH)
22. Мол. основы мультифакториальных наследственных заболеваний
23. Миотоническая дистрофия
24. Митохондриальные болезни

4.5. Образцы экзаменационных билетов

**РОССИЙСКО-АРМЯНСКИЙ (СЛАВЯНСКИЙ) ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
УНИВЕРСИТЕТ**

2024-2025 уч..год

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1

Институт: БМиФ, Кафедра медицинской биохимии и биотехнологии

Предмет: Общая и медицинская генетика

1. Проект «Геном человека», цели, задачи
2. Составные элементы систем гибридизации
3. Муковисцидоз
4. Хорея Гентингтона

Преподаватель: Азарян Н.Г.

« » 2025 г. Заведующий кафедрой _____

**РОССИЙСКО-АРМЯНСКИЙ (СЛАВЯНСКИЙ) ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
УНИВЕРСИТЕТ**

2024-2025 уч..год

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 2

Институт: ИБМиФ, кафедра медицинской биохимии и биотехнологии

Предмет: Общая и медицинская генетика

1. Итоги проекта «Геном человека»
2. Клонирование
3. Фенилкетонурия
4. Болезни экспансии некодирующих повторов

Преподаватель: Азарян Н.Г.

« » 2025 г. Заведующий кафедрой _____

5. Методический блок

5.1. Методика преподавания

5.1.1. Методические рекомендации для студентов по подготовке к семинарским, практическим или лабораторным занятиям, по организации самостоятельной работы студентов при изучении конкретной дисциплины.

Подготовка к семинарским занятиям:

- **Предварительное изучение тем:** Перед семинаром студентам рекомендуется изучить основные вопросы и ключевые термины, указанные в плане занятия. Это позволит глубже понять материал и активно участвовать в обсуждениях.
- **Изучение дополнительной литературы:** Важно ознакомиться с рекомендованными статьями и главами из учебников, которые углубляют знание темы.
- **Подготовка к дискуссии:** Студентам предлагается подготовить аргументированные ответы на вопросы, относящиеся к теме семинара, а также примеры из клинической практики (при наличии).
- **Работа с вопросами для самопроверки:** На основе вопросов, предложенных преподавателем, студентам следует оценить свои знания по теме, выявить пробелы и подготовить вопросы для обсуждения.

Подготовка к практическим занятиям:

- **Изучение теоретического материала:** Перед практическими занятиями студентам необходимо освоить теоретические аспекты темы, чтобы понимать цель и методику проведения экспериментов.
- **Освоение методов анализа и расчета:** Студенты должны изучить и подготовиться к применению расчетов (например, рисков наследственных заболеваний) и методик (например, построение генетических карт), необходимых для выполнения практических заданий.
- **Подготовка к анализу клинических случаев:** Рекомендуется просмотреть примеры клинических случаев, чтобы понимать методы диагностики и интерпретации генетических данных.

Организация самостоятельной работы:

- **Составление плана изучения материала:** Студентам рекомендуется распределить изучение тем на несколько этапов, уделяя особое внимание тем, которые вызывают затруднения.
- **Работа с учебной и научной литературой:** Для углубления знаний полезно читать рекомендованную литературу и научные статьи по генетике, которые помогают понять современные подходы и исследования в этой области.
- **Подготовка к промежуточному контролю знаний:** Важно систематически повторять пройденный материал и готовиться к тестам и экзаменам, используя контрольные вопросы и задачи.
- **Работа с онлайн-ресурсами и платформами:** Для самостоятельного изучения рекомендуется использовать электронные библиотеки, образовательные порталы и видеолекции, которые содержат дополнительную информацию по темам курса.