

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

Утверждено
Директор Института _____

«11» 06 2024, протокол № 12

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины: Молекулярная и медицинская генетика

Автор: д.б.н. Маилян Карине Рафиковна

Направление подготовки: 30.05.01 Медицинская биохимия

Наименование образовательной программы: 30.05.01 Медицинская биохимия

1. АННОТАЦИЯ

1.1. Краткое описание содержания данной дисциплины:

Дисциплина «Молекулярная и медицинская генетика» (ММГ) является важной составляющей современной биомедицины, т.к. она исследует и описывает генетическую основу человеческих болезней и их наследственность на молекулярном уровне,. ММГ охватывает изучение генов, генетической вариации и наследственности у людей, с акцентом на понимание того, как генетические факторы влияют на здоровье и болезнь. ММГ позволяет разрабатывать целенаправленные генетические методы профилактики, диагностики, лечения и прогноза для персонализированной медицины.. Дисциплина также способствует пониманию нормального развития и физиологии человека.

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

11 семестр – 3 з.е. (108 ч.) зачет.

1.3. Взаимосвязь дисциплины с другими дисциплинами учебного плана специальности

Дисциплина базируется на знаниях, приобретенных студентами при изучении теоретических и методических основ фундаментальных наук (биологии, математики, физики, химии), медико-биологических наук (морфологии, физиологии, микробиологии, вирусологии, иммунологии, фармакологии, генетики, биофизики и биохимии). Для усвоения курса необходимо знать основы теории молекулярной биологии.

1.4. Результаты освоения программы дисциплины:

Код компетенции	Наименование компетенции
ОК-5	Готовностью к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала
ОПК-2	Способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности
ПК-8	Готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни

2. УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА

2.1. Цели и задачи дисциплины

Цель освоения дисциплины:

Цель дисциплины — представить современные знания о генетических и эпигенетических основах молекулярной медицины, генетических аспектах редких/моногенных и распространённых/комплексных (многофакторных) заболеваний, а также актуальных молекулярно-генетических, транскриптомных, фармакогенетических и биотехнологических подходах, применяемых для прогнозирования риска, диагностики, профилактики, лечения и прогноза ряда заболеваний.

Задачи дисциплины:

1. укрепление и систематизация ранее приобретённых знаний о геноме человека, деталях состава, структуры и функции ДНК, РНК, белков и клеток, а также связанных функциональных процессов;
2. представление и объяснение моногенных заболеваний и молекулярных механизмов, связанных с хромосомными и/или геномными aberrациями, которые лежат в основе их биологии и наследования;
3. введение и обсуждение роли генетической нагрузки в молекулярных патомеханизмах предрасположенности к полигенным заболеваниям в контексте взаимодействия генов и окружающей среды;
4. предоставление основ молекулярных процессов во время развития человека и старения, а также аномальных молекулярных механизмов в патофизиологии рака и других заболеваний;
5. разъяснение молекулярных и клинических аспектов инфекционных заболеваний, молекулярных механизмов иммунного ответа человека на различные микроорганизмы и современных молекулярно-генетических подходов, применяемых для диагностики, лечения и профилактики инфекционных заболеваний;
6. введение в персонализированную медицину, современные молекулярно-генетические и биотехнологические подходы, применяемые в диагностике и лечении ряда заболеваний, а также связанные с этим этические, правовые и социальные вопросы.

2.2. Трудоемкость дисциплины и виды учебной работы (в академических часах и зачетных единицах) (удалить строки, которые не будут применены в рамках дисциплины)

Виды учебной работы	Всего, в акад. часах	Распреде лие по семестрам
		11 сем
1	2	3
1. Общая трудоемкость изучения дисциплины по семестрам, в т. ч.:	108	108
1.1. Аудиторные занятия, в т. ч.:	68	68
1.1.1. Лекции	34	34
1.1.2. Практические занятия, в т. ч.	34	34
1.1.2.1. Обсуждение прикладных проектов	10	10
1.1.2.2. Кейсы	10	10
1.1.2.3. Контрольные работы	2	2
1.1.2.4. Семинары	12	12
1.2. Самостоятельная работа, в т. ч.:	40	40
1.2.1.1. Эссе и рефераты	40	40
Итоговый контроль (Экзамен, Зачет, диф. зачет - указать)	зачет	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+5+6+7	3	4
Тема 1. Введение	4	2	2
Тема 2. Геном человека	4	2	2
Тема 3. Мутации ДНК и их типы	4	2	2
Тема 4. Механизмы репарации ДНК и заболевания связанные с генетическими аномалиями в этих механизмах.	4	2	2
Тема 5. Моногенные заболевания или заболевания	8	4	4

с менделевским наследованием.			
Тема 6. Транскрипция и регуляция экспрессии генов.	4	2	2
Тема 7. Комплексные (многофакторные) заболевания с полигенной наследственностью.	8	4	4
Тема 8. Эпигенетика в биологии комплексных заболеваний.	4	2	2
Тема 9. От ОМИКСИ к системной биологии комплексных заболеваний.	4	2	2
Тема 10. Молекулярно-генетические механизмы развития.	4	2	2
Тема 11. Старение как комплексное генетическое заболевание	4	2	2
Тема 12. Онкологические заболевания: генетические факторы и причинная биология	8	4	4
Тема 13. Генетика в судебной медицине	4	2	2
Тема 14. Этические, социальные и правовые вопросы и нормативы в медицинской генетике	4	2	2
ИТОГО	68	34	34

2.3.2. Краткое содержание разделов дисциплины в виде тематического плана

Тема 1. Введение

Молекулярная и Медицинская Генетика (ММГ) - как важная отрасль фундаментальной биомедицины, изучающая генетическую основу человеческих болезней и их наследственность. Три основные группы человеческих заболеваний на основе этиологических долей наследственных и внешних факторов. Научные дисциплины, лежащие в основе современной молекулярной и медицинской генетики. ММГ как одна из важных отраслей фундаментальной биомедицины. Применение ММГ в медицинской практике. Исторический обзор ММГ. Три основных этапа в развитии ММГ и поддерживающие научные и молекулярно-генетические революции:

- Открытие ДНК;
- Проект "Геном человека";
- Технологии "Омикс".

Открытие ДНК: работы Иоганна Ф. Мишера; тетрауклеотидной структуры нуклеина; эксперименты по трансформации типов пневмококков; определение ДНК как молекула, несущая наследственную информацию; правила Чаргаффа о составе нуклеотидов в ДНК; и открытие структуры ДНК. Рекомбинантная технология и полимеразная цепная реакция (ПЦР). Ранняя технология секвенирования ДНК. Современные принципы и концепция

структуры двойной спирали ДНК и функции ДНК. Значительные достижения и перспективы ММГ. Краткое описание курса.

Тема 2. Геном человека

Начальные цели проекта “Генома человека” (Human Genome Project, HGP). Прогресс HGP в период с 1991 по 2003 годы и его значимые результаты, определяющие прогресс в медицине. Конфликт интересов между Министерством энергетики США и Национальным институтом здоровья, а также коммерческой компанией "Celera" относительно общедоступности информации о геноме человека и результатов секвенирования ДНК HGP. Неожиданные факты, выявленные в ходе HGP. Современные знания о структуре генома человека. Прежние гипотезы и текущее понимание репликации ДНК. Основные этапы репликации ДНК: инициация; синтез праймера; элонгация; терминация. Белок кодирующий гены. Прежние и текущие догмы молекулярной биологии и связанные с ними концепции медицинской генетики. Компоненты “бесполезной”, некодирующей ДНК и их возможное значение. Распространённость, типы и предполагаемое значение участков некодирующей ДНК в геноме человека. HGP как карта пути для других геномных и омикс-проектов.

Тема 3. Мутации ДНК и их типы.

Концепция мутаций ДНК, типы генетических/геномных вариаций и их биологическая значимость. Спонтанные и индуцированные мутации. Молекулярные механизмы различных типов мутаций: точечные мутации/однонуклеотидные полиморфизмы (SNP): нонсенс, миссенс, синонимичные и несинонимичные замены, делеции и инсерции. Малые мутации и их возможные патологические последствия. Крупные мутации/хромосомные aberrации. Структурные мутации хромосом: сегментальная делеция, транслокация и инсерция, образование кольцевых хромосом, образование дицентрических хромосом, разрывы и пробелы в хромосомах. Количественные аномалии хромосом: трисомия (47 хромосом), моносомия (45 хромосом), гиподиплоидия (менее 46 хромосом), гипердиплоидия (более 46 хромосом) и т.д. Геномные мутации, затрагивающие весь геном человека: количественные изменения всего набора хромосом, такие как триплоидия (69 хромосом) и тетраплоидия (92 хромосомы), а также мутационные события, ведущие к нарушению и/или дефектному выражению функций всего генома.

Тема 4. Механизмы репарации ДНК и человеческие заболевания связанные с генетическими аномалиями в этих механизмах.

Механизмы репарации ДНК и их ключевая роль в поддержании генетической стабильности и предотвращении различных заболеваний.

- Восстанавливание ошибки, возникшие при репликации ДНК:
 - Корректурa (Proofreading).
 - Система репарации ошибок спаривания (Mismatch Repair, MR).
- Эксцизионная репарация:
 - Механизм вырезания оснований (Base Excision Mechanism, BEM).
 - Механизм нуклеотидного вырезания (Nucleotide Excision Mechanism, NEM).
- Репарация двухцепочечных разрывов:
 - Гомологичная рекомбинация (Homologous Recombination, HR).
 - Негомологичное соединение концов (Non-Homologous End Joining, NHEJ).

Дефекты в механизмах репарации ДНК и заболевания, связанные с генетическими аномалиями в этих механизмах:

- ✓ Пигментная ксеродерма – Xeroderma Pigmentosum.
- ✓ Атаксия-телеангиэктазия – Ataxia Telangiectasia.
- ✓ Анемия Фанкони – Fanconi's Anaemia и т.д.

Тема 5. Моногенные заболевания или заболевания с менделевским наследованием.

Терминология, применяемая для генетической характеристики заболеваний. Внешние и внутренние факторы, приводящие к фенотипу заболевания. Классификация заболеваний по типу наследования: аутосомно-доминантные; аутосомно-рецессивные; связанные с X-хромосомой (доминантные или рецессивные) и связанные с Y-хромосомой (мутация в одном из 104 генов); а также митохондриальные заболевания, связанные с митохондриальной ДНК (мутация в одном из 37 генов). Классификация заболеваний по молекулярным механизмам:

- мутации в отдельных генах;
- комплексные генетические аномалии;
- взаимодействия между генами;
- взаимодействие генов и факторов окружающей среды;
- эпигенетические изменения;
- и ненаследственные мутации ДНК в соматических клетках.

База данных Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Характеристика моногенных заболеваний. Общее описание аутосомно-доминантных моногенных заболеваний (ADD) с примерами, такими как синдром ломкой Х, болезнь Хантингтона и Миотоническая дистрофия. Спорадические случаи, пенетрантность, экспрессивность и плеiotропия мутации гена в ADD, а также концепция «ожидания заболевания». Общее описание аутосомно-рецессивных моногенных заболеваний (ARD) с примерами, такими как фенилкетонурия, наследственный гемохроматоз, муковисцидоз и серповидноклеточная анемия. Общее описание моногенных заболеваний, связанных с X-хромосомой, с примерами, такими как гемофилия А и гемофилия В (рецессивные), дистрофия Дюшенна (рецессивная) и синдром Ретта (доминантный). Моногенные заболевания, связанные с Y-хромосомой, с примером Y-связанного необструктивного сперматогенетического недостатка. Общее описание митохондриального наследования или заболеваний, связанных с митохондриальной ДНК, с примерами, такими как синдром Лея и наследственная оптическая нейропатия Лебера. Другие формы генетического наследования и связанные с ними заболевания.

Тема 6. Транскрипция и регуляция экспрессии генов.

Структура человеческих хромосом и хроматина. Транскрипция и её различные фазы у эукариот. РНК-полимераза II и общие факторы транскрипции. Семь уровней регуляции экспрессии генов у эукариот. Роль промоторов и энхансеров в регуляции экспрессии генов. Роль гистонов в упаковке хромосом эукариот и регуляции экспрессии генов. Гормональная регуляция экспрессии генов как пример краткосрочной регуляции транскрипции. Регуляция экспрессии генов на уровне обработки РНК и транспорта мРНК. Регуляция экспрессии генов на уровне трансляции мРНК. Механизм деградации мРНК в регуляции экспрессии генов. РНК-интерференция (RNAi) и заглушение генов. Посттрансляционный контроль деградации белков на основе нуклеотидной последовательности генов.

Тема 7. Комплексные (многофакторные) заболевания с полигенной наследственностью.

Взаимодействие факторов окружающей среды (E) и генетических (G) факторов в комплексных расстройствах с полигенной наследственностью, например, взаимодействия G x E или G x G x E. Понятие локусов количественных признаков (QTL). Общие биологические пути и схожие фенотипы в комплексных заболеваниях. Возможные молекулярные механизмы, лежащие в основе комплексных генетических заболеваний. Подходы для

определения генов, способствующие наследственной предрасположенности к комплексным полигенным заболеваниям: ассоциационные исследования случай-контроль; полногеномный поиск ассоциаций (GWAS); и полногеномное секвенирование (WGS). Примеры комплексных заболеваний и связанные наборы генов: диабет, ожирение, рак, сердечно-сосудистые заболевания, гипертония, деменция, психические заболевания и др.

Тема 8. Эпигенетика в биологии комплексных заболеваний

Эпигенетика как мост взаимодействия между факторами окружающей среды и генетическими факторами в биологических механизмах комплексных заболеваний. Основы эпигенетики. Особенности эпигенетики и её 4 механизма:

- Метилирование ДНК;
- Модификация гистонов;
- Ремоделирование хроматина или позиционирование нуклеосом;
- Заглушение генов с использованием некодирующих РНК (ncRNAs).

Клиническая значимость эпигенетики. Болезни импринтинга.

Тема 9. От ОМИКИ к системной биологии комплексных заболеваний.

Основы и рабочий процесс системной биологии. Прогресс в методологии изучения генов, транскриптов и белков. Триада системной биологии. Геномика как основной инструмент для генетических исследований комплексных заболеваний. Геномика возрастной Макулострофи́и как успешный пример для изучения комплексных заболеваний. Транскриптом и транскриптомика. Протеом и протеомика. Роль функциональной аннотации в системной биологии. База данных «Генная онтология» (Gene Ontology, GO) и алгоритм обогащения генов. Три класса терминов GO. Мультиомные исследовательские консорциумы различных комплексных/полигенных заболеваний. «Интегративная информатика»: перспективы для исследования этиологических и патологических механизмов сложных генетических заболеваний. Критические соображения и ограничения технологий омики.

Тема 10. Генетика развития

Общее описание процесса развития. Классы генов, играющие ключевую роль в развитии. Роль, структура и функции белковых продуктов генов Homeobox (*HOX*), Paired-box (*PAX*), Sex Determining Region of the Y (*SRY*), SRY-type High Mobility Group Box (*SOX*), а также генов

микроРНК в процессе развития. Функциональное значение этих генов и человеческие заболевания, вызванные мутациями в этих локусах, например: синдром кисти-стопы-гениталий (*Hand-foot-genital Syndrome*) и мутации в *HOX-A13* и *HOX-D13*; синдром Ваарденбурга и мутации в *PAX3*, *PAX7* и *SOX10*; синдром Свайера и мутации в *SRY*; *SOX2* – синдром анофтальмии; *SOX9* – кампомелическая дисплазия и синдром Пьера-Робена и т.д. Молекулярные механизмы развития: импринтинг, эпигенетика развития и половое созревание. Роль и молекулярные механизмы импринтинга в процессе развития. Нарушения в развитии, вызванные эпигенетическими отклонениями.

Тема 11. Старение как комплексное генетическое заболевание

Изменения в продолжительности жизни на протяжении истории человечества и физиологический спад организма с возрастом. Генетические и эпигенетические отклонения в девяти механизмах или ключевых признаках, лежащих в основе биологии старения:

1. Геномная нестабильность (например, отклонения в механизмах репарации ДНК, аномалии гомоплазии мтДНК и ламинопатия).
2. Уменьшение теломер (сокращение длины теломер).
3. Эпигенетические изменения с возрастом (например, изменение метилирования ДНК, модификации гистонов и интерференция РНК).
4. Потеря протеостаза (дисбаланс функционального протеома).
5. Снижение чувствительности к питательным веществам и изменение метаболизма;
6. Митохондриальная дисфункция.
7. Клеточное старение (ухудшение состояния с возрастом).
8. Истощение стволовых клеток.
9. Нарушенная межклеточная коммуникация.

Потенциальные клинические значения вовлечения генов в процесс старения, которые могут привести к новым подходам в управлении заболеваниями у пожилых людей.

Тема 12. Онкологические заболевания: генетические факторы и причинная биология

Доказательства генетической составляющей онкологических заболеваний. Наследование рака. Онкогенез как многоступенчатый процесс. Геномная нестабильность и мутации, а также воспаление, способствующее опухолям, как основные факторы, способствующие раку.

Ключевые характеристики опухоли:

1. Поддержание пролиферативного сигнала;
2. Избежание подавления роста;
3. Сопротивление гибели клеток;
4. Обеспечение репликативной бессмертности;
5. Индукция ангиогенеза;
6. Активация инвазии и метастазирования;
7. Перепрограммирование энергетического обмена;
8. Избежание иммунного уничтожения.

Общие и отличающиеся признаки старения и рака. Гены, мутации которых участвуют в иницировании и прогрессии онкологических заболеваний: онкогены; гены-супрессоры опухолей (TSG); гены miRNA; циклины и циклин-зависимые киназы (CDK), стимулирующие клеточный цикл; апоптотические гены; гены репарации ДНК. Прогрессивное сокращение теломер и последующее замедление при раке. Изменения в эпигенетических механизмах при онкологических заболеваниях.

Тема 13. Генетика в судебной медицине

История судебной медицины. Технология профилирования ДНК (DNA profiling), базы данных ДНК, тестирование ДНК после вынесения приговора, тестирование на родство и молекулярная аутопсия. Научные исследования, связанные с биотерроризмом и микробиологической судебной экспертизой. Перспективы будущего в судебной медицине: консерватизм судов, полевые испытания, персонализированное правосудие и вынесение приговоров.

Тема 14. Этические, социальные и правовые вопросы и нормативы в медицинской генетике

Понятие информированного согласия (informed consent). Этические принципы получения соответствующего согласия в клинической практике и для научных исследований. Генетическое разнообразие в человеческих популяциях. Генетические идентификаторы, биобанки и мультиомные исследования. Права индивидуумов на конфиденциальность и защита данных, а также обязанность медицинского работника заботиться о пациентах. Проблемы, связанные с обязанностью заботиться о других членах семьи.

Проблемы дискриминации и стигматизации. Генетический скрининг новорожденных, неинвазивная пренатальная диагностика и балансировка семьи. Уязвимые группы. Недочеты в индустрии и патенты на гены. Неправомерные действия в науке и случаи научной недобросовестности.

2.3.3. Краткое содержание семинарских/практических занятий/лабораторного практикума

(Кратко изложить форму/формы проведения семинарских занятий).

Темы семинарских/практических занятий/лабораторного практикума

Тема 1. Заболевания с Менделевским типом наследования, база данных OMIM.

Тема 2. Базы данных Medline и Pubmed.

Тема 3. Точечные и малые мутации ДНК, типы ПЦР-тестов для их идентификации.

Тема 4. Заболевания, связанные с геномными aberrациями.

Тема 5. База данных NCBI "GENE".

Тема 6. Регуляция экспрессии генов: концепции eQTL и sQTL, портал консорциума "Genotype-Tissue Expression" (GTEx).

Тема 7. Ассоциативный анализ "случай-контроль" для выявления связи между генетическими полиморфизмами и заболеванием, статистические методы и программные средства.

Тема 8. Технологии omics для исследования генома, транскриптома и протеома, база данных Gene Ontology и алгоритм обогащения генов.

Тема 9. Генетика развития и геномный импринтинг.

Тема 10. Тест ассоциации на основе семейных данных (Family Based Association Test, FBAT), статистические алгоритмы и программные средства.

Тема 11. Гены, критически важные для клеточного цикла.

Тема 12. Молекулярные механизмы апоптоза, внутренние и внешние пути.

Тема 13. Генетические и эпигенетические факторы, лежащие в основе онкогенеза
Международный консорциум по исследованию генома рака /www.icgc.org/.

Тема 14. Молекулярно-генетические подходы, применяемые в судебной медицине.

№	Тип индивидуальной работы	Amount of hour
1.	Подготовка и презентация двух тем из списка индивидуальной работы *	4
2.	Подготовка научного доклада, рефератов, эссе, или научной статьи	8
3.	Видео или устная презентация домашнего задания	4
4.	Работа с учебно-методической и научной литературой	8
5.	Работа с онлайн-базами данных и ресурсами по медицинской генетике	10
6.	Решение биостатистических задач	6
Всего		40

* Темы для индивидуальной работы – Пункт 4.3

2.3.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Освоение дисциплины предполагает использование следующего материально-технического обеспечения: учебники, учебно-методические пособия, статьи и информационные ресурсы для учебной деятельности в соответствии с требованиями государственных образовательных стандартов с соблюдением авторских и смежных прав, материально-технические условия для демонстрации слайд-презентаций, компьютеры с доступом в интернет, наличие соответствующего лабораторного оборудования.

2.4. Модульная структура дисциплины с распределением весов по формам контролей

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
	M1 ¹	M2	M1	M2	M1	M2		
Вид учебной работы/контроля								
Контрольная работа (при наличии)				1				
Устный опрос (при наличии)		1						

¹ Учебный Модуль

Тест (при наличии)								
Лабораторные работы (при наличии)								
Письменные домашние задания (при наличии)								
Реферат (при наличии)								
Эссе (при наличии)								
Проект (при наличии)								
Другие формы (при наличии)								
Веса результирующих оценок текущих контролей в итоговых оценках промежуточных контролей						0.5		
Веса оценок промежуточных контролей в итоговых оценках промежуточных контролей						0.5		
Вес итоговой оценки 1-го промежуточного контроля в результирующей оценке промежуточных контролей							0	
Вес итоговой оценки 2-го промежуточного контроля в результирующей оценке промежуточных контролей							1	
Вес результирующей оценки промежуточных контролей в результирующей оценке итогового контроля								1
Вес итогового контроля (Экзамен/зачет) в результирующей оценке итогового контроля								0
	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$	$\Sigma = 1$

3. Теоретический блок

3.1. Материалы по теоретической части курса

Основная литература:

Базовые учебники (учебно-практические пособия)

1. Մաթևոսյան Հ.Շ., Ենգիբարյան Ա.Ա. Բժշկական կենսաբանություն – Եր.: ԵՊԲՀ, 2014.

251 էջ:

2. Շիրապետյան Ա.Գ. Գենետիկայի խնդիրների ժողովածու – Եր.: «Զանգակ-97», 2010. 176 էջ:
3. Агаджанян А.В., Фучич А.Ф. и др. - Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах. – М.: Практическая медицина, 2022. 504с.
4. Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. Медицинская генетика. – Благовещенск: 2012. - 165 с.
5. Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П. (ред.). Наследственные болезни: национальное руководство. – М.: ГЕОТАР-Медиа, 2013. 936 с.
6. Бочков Н.П., Пузырев В.П. Смирнихина С.А. Клиническая генетика. – М.: ГЕОТАР-Медиа, 2020. 592с
7. Гинтер Е.К., Пузырев В.П., Куцева С.И. (ред.). Медицинская генетика: национальное руководство. – М.: ГЕОТАР-Медиа, 2022. 896с.
8. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>
9. Пассарг Э. Наглядная генетика /; пер. с англ. под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. — М. : Лаборатория знаний, 2024. 508 с.
10. Репин В.С., Сухих Г.Т. Медицинская клеточная биология. – М: БЭБиМ, 1998, 200с.
11. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2024. - 319 с. - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785222351772.html>
12. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. (в 3-х томах) . – М.: Мир, 1990.
13. Янушевич О.О. (ред.). Медицинская и клиническая генетика для стоматологов. – М.: ГЕОТАР-Медиа, 2015. 128 с.
14. Bradley J., Johnson D., Rubenstein D. Lecture Notes on Molecular Medicine. – Wiley-Blackwell (2nd edition), 2001, pp. 143.
15. Bronchud M.H., Foote M., Giaccone G., Olopade O., Workman P. Principles of Molecular Oncology. – Springer (3rd edition), 2008, pp. 418.
16. Janeway Ch.A.Jr., Travers P., Walport M., Shlomchik M.J. Immunobiology: the immune system in health and disease. – Garland Science (6th edition), 2005, pp. 823.

17. Reece R.J. Analysis of Genes and Genomes. – John Wiley & Sons, Ltd, Chichester, UK, 2004, pp. 469.
18. Ron T., Trent R.J. Molecular Medicine: genomics to personalized healthcare. – Elsevier Science & Technology, 2012, pp. 400.
19. Ross D.W. Introduction to Molecular Medicine. – Springer (3rd edition), 2002, pp. 153.
20. Slack J. Essential developmental biology. – Wiley-Blackwell, 2001, pp. 321.
21. Srivastava R. Apoptosis, cell signaling, and human diseases: molecular mechanisms. – Humana Press, 2007, pp. 402.
22. Terrian D.M. Cancer Cell Signaling: methods and protocols. – Humana Press, 2003, pp. 333.

Интернет-ресурсы:

- ❖ Медицинский справочник болезней - <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/>
- ❖ Каталог русскоязычных медицинских сайтов и статей - <https://www.medlook.ru/>
- ❖ Molbiol.ru - <https://molbiol.ru/>
- ❖ International Human Variome Project. - www.humanvariomeproject.org
- ❖ International Cancer Genome Consortium. - www.icgc.org
- ❖ 1000 Genome Project. - www.1000genomes.org/page.php?page=home
- ❖ ENCODE project. - www.genome.gov/10005107
- ❖ Human Epigenome Project.-
<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0092867416315288>
- ❖ The human genome at ten. Nature 2010; 464:649–50. [The human genome at ten | Nature](http://www.nature.com/news/the-human-genome-at-ten-1.10105)
- ❖ Научно-информационный журнал /Биофайл/ - <http://biofile.ru/bio/5241.html>
- ❖ Научные журналы по биологии - <http://www.jcbi.ru/links/journals.htm>
- ❖ Онлайн Книги - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=Books>

4. Фонды оценочных средств (указываются материалы, необходимые для проверки уровня знаний в соответствии с содержанием учебной программы дисциплины).

4.1. Планы практических и семинарских занятий

Пункт 2.3.3

4.2. Материалы по практической части курса:

Пункт 3.1

4.3. Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов:

1. Повторяющиеся ДНК-области в человеческом геноме и их функциональное значение.
2. Макросателлиты и их функциональное значение.
3. Микросателлиты и их функциональное значение.
4. Минисателлиты и их функциональное значение.
5. Долгие интерсперсные ядерные элементы (Long Interspersed Nuclear Elements, LINEs) и их функциональное значение.
6. Короткие интерсперсные нуклеарные элементы (Short Interspersed Nuclear Elements, SINEs) и их функциональное значение.
7. CNV и их функциональное значение.
8. SNV и их функциональное значение.
9. Гены рРНК и их функциональное значение.
10. Гены тРНК и их функциональное значение.
11. Гены малых ядерных РНК (small nuclear RNA, snRNA) и их функциональное значение.
12. Гены малых нуклеолярных РНК (small nucleolar RNA, snoRNA) и их функциональное значение.
13. Гены РНК, участвующие в поддержании теломеров.
14. Интерференция мРНК с помощью рибозимов.
15. МикроРНК гены и их функциональное значение.
16. Гены малых интерферирующих РНК (small interfering RNA, siRNA) и их функциональное значение.
17. Гены длинных некодирующих РНК (long non-coding RNA, lncRNA) и их функциональное значение.
18. Фенилкетонурия: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение.
19. Муковисцидоз: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение.
20. Гемофилия А: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение.
21. Гемофилия В: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение.
22. Болезнь Хантингтона: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение.
23. Пигментная ксеродерма: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение.

24. Атаксия-телеангиэктазия: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение.
25. Анемия Фанкони: клиническая картина, генетическая причина, диагностика и лечение
26. Импринтинг и его значение для человечества.
27. Генетика соматических клеток и связанные с ней заболевания.

4.4 Тематика рефератов, эссе и других форм самостоятельных работ

Тема 1. Структура эукариотических генов.

Тема 2. Хромосомные заболевания: вызваны изменениями числа хромосом (например, синдром Дауна, синдром Тернера).

Тема 3. Хромосомные заболевания: вызванные изменениями структуры хромосом (например, Острый миелоидный лейкоз).

Тема 3. Талассемия.

Тема 4. Синдром Уильямса.

Тема 6. Синдром Прадера-Вилли.

Тема 7. Синдром Элерса-Данлоса.

Тема 8. Болезнь Фабри.

Тема 9. Синдром Ангельмана.

Тема 10. Синдром Марфана.

5. Методический блок

5.1. Методика преподавания.

Лекции.

Семинары.

Анализ статей: Обсуждение и анализ научных статей, посвященных новым открытиям в области сигнальных систем клетки.

Кейсовые исследования: Разбор конкретных примеров сигнальных нарушений при заболеваниях, таких как рак, диабет и аутоиммунные заболевания.

Исследовательские проекты:

Самостоятельные проекты: Разработка и проведение студентами небольших исследовательских проектов по изучению сигнальных путей, их регуляции и нарушений.

Интерпретация данных: Анализ и интерпретация полученных экспериментальных данных, написание научных отчетов.

Интерактивные методы обучения:

Групповые дискуссии и дебаты:

- **Обсуждение новых исследований:** Организация дискуссий по актуальным научным открытиям и их значению для понимания клеточной сигнализации.
- **Решение проблем:** Дебаты по проблемным вопросам и гипотезам в области сигнальных систем клетки.

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

Изучение литературы: Прочитайте рекомендованные учебники, статьи и другие материалы по теме предстоящего семинара. Обратите внимание на ключевые концепции, определения и примеры.

Конспектирование: Делайте краткие заметки по основным пунктам прочитанного материала.

Используйте схемы, таблицы и графики для визуализации сложных концепций.

Формулировка вопросов: Подготовьте вопросы по темам, которые оказались для вас сложными или непонятными. Продумайте, какие аспекты темы могут быть обсуждены на семинаре и подготовьте вопросы для обсуждения.

Подготовка докладов: Если вам поручен доклад, составьте план выступления и подготовьте наглядные материалы (презентации, постеры и т.д.). Практикуйтесь в изложении материала, чтобы уложиться в отведенное время и уверенно ответить на возможные вопросы.

Подготовка к практическим занятиям:

Изучение теоретической основы: Ознакомьтесь с теоретическими аспектами задач, которые будут решаться на занятии. Просмотрите примеры решения типичных задач.

Выполнение предварительных заданий: Выполните все предварительные задания, если они предусмотрены программой. Потренируйтесь в решении задач, которые могут встретиться на практическом занятии.

Организация самостоятельной работы

Планирование времени: Создайте расписание, включающее время на чтение, подготовку к занятиям, выполнение домашних заданий и самостоятельное изучение. Определите приоритеты и распределите время таким образом, чтобы уделить больше внимания сложным темам.

Использование ресурсов: Используйте все доступные ресурсы, такие как библиотека, онлайн-курсы, научные статьи и видео-лекции. Регулярно посещайте консультации и используйте возможность задать вопросы преподавателю.

Групповая работа: Организуйте или присоединяйтесь к учебным группам для совместного обсуждения и решения задач. Обмен опытом и знаниями с однокурсниками может значительно улучшить понимание материала.

Самоконтроль и оценка: Регулярно проводите самоконтроль, выполняя тесты и практические задания. Оценивайте свои успехи и определяйте области, требующие дополнительного изучения.