

Министерство науки и высшего образования РФ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«СИБИРСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Б1.В.ДВ.04.01 Генетика человека

наименование дисциплины (модуля) в соответствии с учебным планом

Направление подготовки / специальность

06.04.01 Биология

Направленность (профиль)

06.04.01.06 Геномика и биоинформатика

Форма обучения

очная

Год набора

2022

Красноярск 2023

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Программу составили _____

д.б.н., Зав.кафедрой, Ямских Ирина Евгеньевна; к.б.н., Доцент,

Субботина Татьяна Николаевна

должность, инициалы, фамилия

1 Цели и задачи изучения дисциплины

1.1 Цель преподавания дисциплины

Цель преподавания дисциплины – формирование у студентов целостного понимания процессов наследственности и изменчивости человека и молекулярных механизмов развития наследственных заболеваний.

1.2 Задачи изучения дисциплины

1. Сформировать у магистрантов систему знаний о биологических основах наследственности и изменчивости человека.
2. Ознакомить с основными методами изучения изменчивости и наследственности человека.
3. Дать общую характеристику наследственных болезней человека.
4. Ознакомить с основными достижениями в области геномики человека.

1.3 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Запланированные результаты обучения по дисциплине
ПК-1: Способен осуществлять выбор форм и методов научно-исследовательской деятельности в соответствии с профилем научного исследования	
ПК-1.2: Способен: - решать задачи, связанные с проведением исследований с использованием современных методических подходов и специализированного оборудования	
ПК-3: Способен выполнять работы, связанные с исследованием и анализом генома и протеома живых организмов в т. ч. в областях здравоохранения, лесного хозяйства и охраны природы.	
ПК-3.1: Умеет: - в полном объеме планировать и реализовывать проведение лабораторных молекулярно-генетических исследований живых организмов; - планировать и реализовывать проведение работ с биоинформационными ресурсами.	

<p>ПК-3.2: Владеет: - современными методами обработки и интерпретации генетической информации при</p>	
<p>проведении научных исследований; - методами обработки данных геномного секвенирования, полученных с разных платформ; способностью извлекать необходимые данные из банков генетических данных; - знаниями для обработки полученных результатов, анализа и осмысливания их с учетом имеющихся литературных данных.</p>	
<p>ПК-3.3: Способен: - использовать знания геномики и биоинформатики для объяснения важнейших биохимических процессов, протекающих в живых организмах, как в норме, так и при возникновении патологий; ориентироваться в вопросах, связанных с анализом нуклеиновых кислот и белков;</p>	

1.4 Особенности реализации дисциплины

Язык реализации дисциплины: Русский.

Дисциплина (модуль) реализуется без применения ЭО и ДОТ.

2. Объем дисциплины (модуля)

Вид учебной работы	Всего, зачетных единиц (акад. час)	е
		1
Контактная работа с преподавателем:	0,89 (32)	
занятия лекционного типа	0,44 (16)	
практические занятия	0,44 (16)	
Самостоятельная работа обучающихся:	2,11 (76)	
курсовое проектирование (КП)	Нет	
курсовая работа (КР)	Нет	

3 Содержание дисциплины (модуля)

3.1 Разделы дисциплины и виды занятий (тематический план занятий)

		Контактная работа, ак. час.							
№ п/п	Модули, темы (разделы) дисциплины	Занятия лекционного типа		Занятия семинарского типа				Самостоятельная работа, ак. час.	
				Семинары и/или Практические занятия		Лабораторные работы и/или Практикумы			
		Всего	В том числе в ЭИОС	Всего	В том числе в ЭИОС	Всего	В том числе в ЭИОС	Всего	В том числе в ЭИОС
1.									
	1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Основные разделы генетики человека. История развития медицинской генетики. Основные методы, используемые в медицинской генетике: клинико-генеалогический, близнецовый, популяционный, цитогенетический, биохимический, иммунологический и молекулярно-генетический.	4							
	2. Мутации и полиморфизмы. Работа с последовательностями нуклеиновых кислот. Мутагенез и типы мутаций. Геномные мутации. Генные мутации. Хромосомные мутации. Пробоподготовка биологического материала (лейкоциты крови и др.) для проведения молекулярно-генетических исследований.	4							

<p>3. Молекулярные основы наследственных заболеваний. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Заболевания, сцепленные с полом. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Генетические основы канцерогенеза. Нетрадиционные типы наследования.</p>	4							
<p>4. Генная инженерия. Общие принципы и методы генетической инженерии.</p>	4							
2.								
<p>1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы. Основные этапы выделения ДНК. Методы выделения нуклеиновых кислот. Определение качества и количества ДНК и РНК спектрофотометрическим методом. Определение качества ДНК и РНК с помощью электрофореза. ПЦР, схема проведения, основные компоненты реакционной смеси. Модификации ПЦР: мультиплексная ПЦР, аллель-специфическая, метод ОТ-ПЦР, ПЦР-РВ. Использование флуоресцентных красителей, связывающихся с ДНК (SYBR Green). Система Taqman. Секвенирование по Сэнгеру. Обработка секвенограмм и выравнивание нуклеотидных последовательностей с использованием программы UGENE. Использование программы Minor Variant Finder для определения уровня аллельной нагрузки после секвенирования по Сэнгеру. Высокопроизводительное секвенирование. Электрофорез в агарозном геле и ПААГ. ПЦР/ПДРФ-анализ. Примеры использования данных методов в медицине. Решение ситуационных задач.</p>			4					

2. Мутации и полиморфизмы. Работа с последовательностями нуклеиновых кислот. Поиск нуклеотидной последовательности гена. Поиск м-РНК гена. Определение количества экзонов и интронов в составе гена. Поиск того нуклеотида в составе геномной ДНК и м-РНК, после которого расположен полиморфизм или мутация. Поиск последовательности аминокислот белка, транслированного с интересующего гена. Поиск информации о какой-либо мутации или полиморфизме в базе NCBI. Определение частоты встречаемости какого-либо полиморфизма в различных популяциях. База соматических мутаций COSMIC. Решение ситуационных задач.			4					
3. Молекулярные основы наследственных заболеваний. Взаимодействие генов. Генотип и фенотип. Примеры фенотипических ассоциаций между мутациями и заболеванием. Решение ситуационных задач.			4					
4. Генная инженерия. Использование ферментов рестриктаз для выявления полиморфизмов, а также соматических и герминальных мутаций ПЦР/ПДРФ-анализом. Рестрикционные карты. Подбор рестриктаз для проведения ПЦР/ПДРФ-анализа с целью выявления мутации в программе pDRAW32. Решение ситуационных задач.			4					
3.								
1. Предмет, задачи и методы генетики человека.							19	
2. Мутации и полиморфизмы. Работа с последовательностями нуклеиновых кислот.							19	
3. Молекулярные основы наследственных заболеваний.							19	

4. Генная инженерия.							19	
Всего	16		16				76	

4 Учебно-методическое обеспечение дисциплины

4.1 Печатные и электронные издания:

1. Сетков Н. А. Молекулярная биология клетки: учеб.-метод. пособие для самостоят. работы для студентов спец. 010708.65 «Биохимическая физика»(Красноярск: СФУ).
2. Шевченко В. А., Топорнина Н. А., Стволинская Н. С. Генетика человека: учебник для студентов вузов(Москва: Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС).
3. Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки: руководство для врачей(Москва: БИНОМ-Пресс).
4. Жимулев И. Ф., Беляева Е. С., Акифьев А. П. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для студентов университетов по направлению 510600- Биология и биологическим специальностям (Новосибирск: Сибирское университетское издательство).
5. Мушкамбаров Н. Н., Кузнецов С. Л. Молекулярная биология: учебное пособие для студентов медицинских вузов(Москва: Медицинское информационное агентство).
6. Иванов В. И., Киселев Л. Л. Геномика - медицине(Москва: Академкнига).
7. Примроуз С., Тваймен Р., Свердлов Е. Д., Лимборская С. А. Геномика: роль в медицине: перевод с английского(Москва: БИНОМ, Лаборатория знаний).
8. Лильин Е. Т., Богомазов Е. А., Гофман-Кадошников П. Б. Медицинская генетика для врачей: монография(Москва: Медицина).
9. Сетков Н. А. Молекулярная биология клетки: учеб.-метод. пособие для самостоятельной работы студентов спец. 010708.65 «Биохимическая физика»(Красноярск: СФУ).
10. Эллис С. Д., Дженювейн Т., Рейнберг Д., Юдин А. Л. Эпигенетика: перевод с английского(Москва: Техносфера).

4.2 Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства (программное обеспечение, на которое университет имеет лицензию, а также свободно распространяемое программное обеспечение):

1. Работа осуществляется при помощи широкого спектра лицензионных программных продуктов, закупленных по программе развития СФУ, а также современных информационных технологий (электронные базы данных, Internet).

4.3 Интернет-ресурсы, включая профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

1. Одной из крупнейших информационных систем в области биологии медицины, биофизики является Национальный центр биотехнологической информации (National Center for Biotechnology Information (NCBI), США (www.NCBI.nlm.nih.gov). БД NCBI являются достаточно сложным инструментарием с разнообразным функционалом.
2. Ниже приведено краткое описание основных БД NCBI, которые могут быть полезны при освоении тем дисциплины.
3. БД Nucleotide (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=nucleotide>) объединяет данные последовательностей нуклеиновых кислот из нескольких исходных БД, в том числе GenBank, RefSeq и др. Данные могут быть найдены по регистрационному номеру, имени автора, наименованию организма, генома/белка, а также ряду других параметров.
4. БД Protein (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=protein>) является коллекцией аминокислотных последовательностей из нескольких источников, в том числе из GenBank, RefSeq и TPA, а также SwissProt, PIR, PRF и PDB.
5. БД Structure (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/Structure/index.shtml>) организуют доступ к результатам молекулярного моделирования макромолекул и связанным с ними БД: трехмерных биомолекулярных структур полученных с помощью рентгеновской кристаллографии и ЯМР-спектроскопии; БД химических структур небольших органических молекул; к информации об их биологической активности и т. д.
6. БД Gene (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=gene>) представляет собой инструмент для просмотра данных из широкого спектра геномов. Каждая запись – это один из генов определенного организма. Минимальный набор данных в гене запись включает уникальный идентификатор, т. н. Gene-ID.
7. БД dbMHC (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/gv/mhc/main.cgi?cmd=init>) предоставляет открытую платформу, где научное сообщество может размещать, просматривать и редактировать данные MajorHistocompatibilityComplex (MHC) для человека. БД dbMHC полностью интегрирована с другими ресурсами NCBI, а также с Международной рабочей группой гистосовместимости (IHWG).
8. DbSNP (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/SNP/>) – БД одиночных нуклеотидных полиморфизмов, полиморфных повторяющихся элементов, включающая как гибридные данные, так и полученные только экспериментальным путем.
9. БД ReferenceSequence (RefSeq) (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/RefSeq/>), содержащая последовательности, в том числе геномных ДНК, белков и т. д., является основой для проведения функциональных исследований, геномной идентификации, сравнительного анализа и т. п. В частности, релиз от 11.07.2012 включал в себя описания 16 393 342 белков и 17 605 организмов.

10. БД Genomic Biology представляет собой объединение нескольких ресурсов и инструментов геномной биологии, в том числе геномных карт для Fruitfly, Human, Malariaparasite, Mouse, Rat, Retroviruses, Zebrafish и т. д., которые дополнительно содержат ссылки на интернет-ресурсы и БД, касающиеся рассматриваемых видов.
11. В БД UniGene (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/unigene/>) полноразмерные mRNA последовательности организованы в уникальные кластеры, представляющие известные или предполагаемые гены. Для кластеров доступна информация по картированию, экспрессии и другие ресурсы.
12. HomoloGene (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/homologene>) – инструмент для автоматизированного выявления гомологов среди аннотированных генов, который сравнивает нуклеотидные последовательности между парами организмов в целях выявления предполагаемых ортологов.
13. Basic Local Alignment Search Tool (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/BLAST/>) - основной метод поиска гомологичных последовательностей на основе локального выравнивания.
14. Public repository Gene Expression Omnibus (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/>) - публичная электронная библиотека данных экспрессии генов «Омнибус Экспрессии Генов»
15. GenBank (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/genbank/index.html>) – БД, содержащая доступные последовательности нуклеотидов для более чем 260 000 организмов, вся информация в генетическом банке данных сопровождается библиографическими ссылками и биологическими аннотациями. GenBank автоматически интегрирует информацию о геноме и БД белковых последовательностей для изучения, учитывая таксономию, геном, белковую структуру и другую информацию.
16. Для представления последовательностей в GenBank предложено два инструмента:
17. • BankIt – интернет-представление одной или нескольких последовательностей;
18. • Sequin – интернет-представление для длинных последовательностей, полных геномов, результатов популяционных и филогенетических исследований.

19. Объединяющим фактором и при этом крайне удобным инструментом поиска в NCBI является поисковая система Search NCBI databases (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/gquery>). Она обеспечивает одновременный доступ как к нуклеотидным и белковым последовательностям (GenBank, EMBL, DDBJ, PIR-International, PRF, Swiss-Prot и PDB, GenPept, RPF), 3-мерным структурам и популяционным данным, так и к библиографическим БД (PubMed, PubMed Central и т. д.). Доступ к поисковой системе Search NCBI databases может быть легко получен с помощью прямого интернет-адреса (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/gquery/>) либо посредством использования стартовой страницы NCBI (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/>). На этой странице приведен полный перечень инструментария и БД NCBI и существует возможность получить доступ к любой из перечисленных БД.
20. Крайне полезным инструментом, который сохраняет информацию о пользователе, используется для более точной настройки поисковых запросов в NCBI (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/index.html>) и т. д., является сервис «My NCBI» (<http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/MyNCBI/>). Этот инструмент позволяет сохранять результаты поиска, выбирать форматы отображения, фильтрации, настраивать автоматический поиск и отправлять его результаты по электронной почте. Пользователи «My NCBI» могут сохранять свои БД, построенные на основе поисковых запросов в NCBI, и управлять политикой общественного доступа.

5 Фонд оценочных средств

Оценочные средства находятся в приложении к рабочим программам дисциплин.

6 Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

- учебные аудитории, оборудованные аппаратно-программными комплексами «Малый презентационный комплекс», «Доска обратной проекции», «Средний презентационный комплекс»;
- компьютерный класс, укомплектованные современными компьютерами, классы на 15 рабочих мест с выходом в Интернет.