

Минобрнауки России

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Оренбургский государственный университет»

Кафедра биохимии и микробиологии

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

ДИСЦИПЛИНЫ

«С.1.В.ДВ.6.1 Молекулярная генетика и болезни человека»

Уровень высшего образования

СПЕЦИАЛИТЕТ

Специальность

06.05.01 Биотехнология и биоинформатика
(код и наименование специальности)

Биотехнология

(наименование направленности (профиля)/специализации образовательной программы)

Квалификация

Биотехнолог и биоинформатик

Форма обучения

Очная

Год набора 2019

Рабочая программа рассмотрена и утверждена на заседании кафедры

Кафедра биохимии и микробиологии

наименование кафедры

протокол № 6 от "22" сентября 2019 г.

Заведующий кафедрой

Кафедра биохимии и микробиологии

наименование кафедры



подпись

Е.С. Барышева

расшифровка подписи

Исполнители:

доцент

должность



подпись

Бибарцева Е.В.

расшифровка подписи

должность

подпись

расшифровка подписи

СОГЛАСОВАНО:

Председатель методической комиссии по специальности

06.05.01 Биотехнология и биоинформатика

код наименование



личная подпись

Е.С. Барышева

расшифровка подписи

Заведующий отделом комплектования научной библиотеки



личная подпись

Н.Н. Грицай

расшифровка подписи

Уполномоченный по качеству химико-биологического факультета

личная подпись



Е.С. Барышева

расшифровка подписи

№ регистрации _____

1 Цели и задачи освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины: является получение базовых знаний о механизмах хранения, передачи и реализации наследственной информации на молекулярном уровне, а также основных молекулярно-биологических процессах.

Задачи:

- развить на современном уровне знания по молекулярным и цитологическим основам наследственности;
- получить знания по диагностике хромосомных болезней, болезней с наследственным предрасположением; изучение биохимическим методам диагностики хромосомных болезней;
- изучить молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

2 Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина относится к дисциплинам (модулям) по выбору вариативной части блока 1 «Дисциплины (модули)»

Пререквизиты дисциплины: *С.1.Б.18 Цитология, гистология и биология развития, С.1.Б.24 Генная инженерия*

Постреквизиты дисциплины: *Отсутствуют*

3 Требования к результатам обучения по дисциплине

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих результатов обучения

Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций	Формируемые компетенции
Знать: - современное состояние исследуемой области знаний; - перспективы развития исследуемого направления; - вектор развития смежных направлений исследования - ключевые исследования в сфере деятельности; - альтернативные методы и направления исследований - приборную и методологическую базу по специализации; Уметь: - применять экспериментальные и расчетные методы изучения состояния веществ в различных образцах; - пользоваться научной, справочной и нормативной литературой по физико-химическим методам анализа и смежным направлениям; - оценивать правильность, точность и надежность результатов - планировать целенаправленную деятельность; - проводить анализ полученных результатов Владеть: - навыками работы со специализированным программным обеспечением; - навыками обработки масс-спектрометрических данных; - навыками работы со специфическими базами данных; - приемами работы на современном аналитическом оборудовании; - навыками обслуживания приборов.	ОПК-8 способностью находить и использовать информацию, накопленную в базах данных по структуре геномов, белков и другой биологической информации, владением основными биоинформатическими средствами анализа геномной, структурной и иной биологической информации
Знать: нормативные документы по технике безопасности работ в биохимической лаборатории., - подходы и методы комплексной оценки состава, свойств, биосубстрата на основе современных методов количественного и качественного анализа, выбрать методы исследования Уметь: применять различные методы реализации наследственной информации на молекулярном уровне; проводить отбор проб и подготовка их к исследованию; осуществлять сбор, обработку, анализ и систематизацию научно-биохимической информации по теме (заданию); подготовить исходные данные для составления и ведения журнала-наблюдения; Владеть: - использовать знания по диагностике хромосомных болезней, болезней с наследственным предрасположением; изучение биохимическим методам диагностики хромосомных болезней; способность проводить научный анализ результатов исследований и использовать их в практической	ПК-1 способностью самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий

Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций	Формируемые компетенции
деятельности. - навыками работы с лабораторной аппаратурой, используя методические и нормативные документы, а также проводить стандартные и сертификационные испытания биосубстратов; навыками работы с современными методами исследования химического состава и общих закономерностей превращений и взаимосвязей структуры и свойств в биосубстрате	

4 Структура и содержание дисциплины

4.1 Структура дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетные единицы (144 академических часа).

Вид работы	Трудоемкость, академических часов	
	9 семестр	всего
Общая трудоёмкость	144	144
Контактная работа:	35,25	35,25
Лекции (Л)	18	18
Практические занятия (ПЗ)	16	16
Консультации	1	1
Промежуточная аттестация (зачет, экзамен)	0,25	0,25
Самостоятельная работа: - выполнение индивидуального творческого задания (ИТЗ); - написание и защита реферата (Р); - самоподготовка (проработка и повторение лекционного материала и материала учебников и учебных пособий; - подготовка к практическим занятиям; - подготовка к рубежному контролю.)	108,75	108,75
Вид итогового контроля (экзамен)	экзамен	

Разделы дисциплины, изучаемые в 9 семестре

№ раздела	Наименование разделов	Количество часов				
		всего	аудиторная работа			внеауд. работа
			Л	ПЗ	ЛР	
1	Молекулярная генетика как область знаний и фундаментальная биологическая дисциплина	26	2	4	-	20
2	Современные проблемы и методы молекулярной генетики	46	6	2	-	38
3	Введение медицинскую генетику. Наследственные болезни человека.	72	10	10	-	52
	Итого:	144	18	16	-	110
	Всего:	144	18	16		110

4.2 Содержание разделов дисциплины

Раздел №1 Молекулярная генетика как область знаний и фундаментальная биологическая дисциплина Биоинженерия XXI века, как инженерия комплексных систем. Геномика и протеомика. Экспериментальные подходы для анализа функциональной организации живых систем.

Методы конструирования гибридных молекул ДНК in vitro. Векторные молекулы ДНК. Векторы для генетического клонирования – особенности их молекулярной организации. Типы генетических библиотек. Анализ генетических библиотек. Векторы для экспрессии генов – особенности их молекулярной организации. Экспрессия и повышенная продукция рекомбинантных белков в микробных клетках.

Раздел №2 Современные проблемы и методы молекулярной генетики

Подходы к анализу структурно-функциональной организации белковых молекул. Создание белков de novo. Современные методы выделения, очистки и анализа биологических макромолекул.

Современные методы установления и анализа структуры белковых молекул.

Раздел №3 Введение медицинскую генетику. Наследственные болезни человека.

История становления медицинской генетики. Доменделевский период. В.М. Флоринский, Ф. Гальтон, их работы. С.Н. Давиденков, значение его работ. Развитие медицинской генетики в России.

Человек как специфический объект генетики.

Медико-генетическое консультирование. Значение. Этапы проведения исследования. Методы, используемые при МГК. Сущность пренатальной диагностики наследственных заболеваний.

Мутации. Классификация. Геномные мутации. Генные мутации. Хромосомные мутации. Соматические мутации. Цитоплазматические мутации. Хромосомные болезни. Синдром Дауна. Синдром Патау. Синдром Эдвардса. Хромосомные болезни пола. Синдром Кляйнфельтера. Синдром Шерешевского-Тернера, Полисомия по X-хромосоме, Полисомия по Y-хромосоме. Синдром "Крика кошки". Синдром "Филадельфийской" хромосомы. Синдром Мартина-Белла (иди синдром фрагильной X-хромосомы). Транслокационная форма болезни Дауна. Молекулярные болезни. Тирозинозы (фенилкетонурия, алкаптонурия, альбинизм). Нарушения углеводного обмена (галактоземия, фруктозурия, сахарный диабет). Нарушения минерального обмена (наследственная форма рахита). Патология транспортных белков (болезнь Вилсона- Коновалова, гемоглобинопатии) Нарушения липидного обмена (болезнь Тея-Сакса, атеросклероз). Патология структурных белков (Синдром Элерса-Данлоса)

4.3 Практические занятия (семинары)

№ занятия	№ раздела	Тема	Кол-во часов
1	1	Методы конструирования гибридных молекул ДНК in vitro. Векторные молекулы ДНК.	2
2	1	Типы генетических библиотек. Анализ генетических библиотек.	2
3	2	Подходы к анализу структурно-функциональной организации белковых молекул. Создание белков de novo.	2
4	2	Современные проблемы и методы молекулярной генетики	2
5	2	Молекулярные основы генетики. Роль днк в передаче наследственной информации. Открытие д. Уотсона и ф. Крика	2
6	3	Обзор методов ДНК-диагностики наследственных болезней	2
7	3	Цитогенетические методы изучения генетики человека. Сущность. Денверская номенклатура. Парижская номенклатура. Определение X-полового хроматина. Определение Y-полового хроматина. Кариотипирование.	2
8	3	Сущность генеалогического метода. Построение генеалогического древа. Основные положения. Определение основных типов наследования	2
		Итого:	16

5 Учебно-методическое обеспечение дисциплины

5.1 Основная литература

1 Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие / И.Ф. Жимулев ; отв. ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. - Изд. 4-е, стереотип. 3-му. - Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007. - 480 с. - ISBN 5-379-00375-3; 978-5-379-00375-3 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=57409>

2 Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская. - 2-е изд., испр. - Минск : Вышэйшая школа, 2017. - 496 с. : ил., табл., схем. - ISBN 978-985-06-2182-5 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=477427>

5.2 Дополнительная литература

1 Плакунов, В.К. Основы динамической биохимии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ В.К. Плакунов, Ю.А. Николаев.- Электрон. текстовые дан.- Логос, 2010.- Режим доступа: <http://www.biblioclub.ru/book/84985/>

2 Практические основы биохимии [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Е. С. Барышева, О. В. Баранова, Т. В. Гамбург; М-во образования и науки Рос. Федерации, Федер. гос. бюджет. образоват. учреждение высш. проф. образования "Оренбург. гос. ун-т". - Электрон. текстовые дан. (1 файл: Kb). - Оренбург : ОГУ, 2011. -Adobe Acrobat Reader 5. Издание на др. носителе [Текст] . - № гос. регистрации 0321103142. http://artlib.osu.ru/web/books/metod_all/2868_20111011.pdf

5.3 Периодические издания

1. Биохимия : журнал. - М. : АРСМИ.
2. Химия и жизнь - XXI век : журнал. - М. : Агенство "Роспечать".

5.4 Интернет-ресурсы

- 1 Биохимия: учебник / Под ред. Е.С. Северина. 5-е изд., испр. и доп. 2012. - 768 с.
<http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970423950.html>
- 2 Информационный портал медицинской школы Йельского университета -
<http://medicine.yale.edu/pathology/diagnosticprograms/moleculardiagnosics/index.aspx>
- 3 Медицинский портал -
http://med-books.info/58_pediatriya_802/molekulyarnaya-patologiya-raka-49171.html
- 4 Образовательно-информационный портал ГУ Нижегородского Научно-Исследовательского Института Эпидемиологии и Микробиологии им. академика И.Н.Блохиной МЗ РФ -
http://histology.narod.ru/lectures/lecture_02/apoptosis.htm
- 5 Образовательный портал университета Дж. Хопкинса -
www.hopkinsmedicine.org/mcp/Education/300.713%20Lectures/300.713%202013/Eshleman_handouts.pdf
- 6 Портал журнала Nature - <http://www.nature.com/jid/journal/v127/n3/full/5700701a.html>

5.5 Методические указания к лабораторным занятиям

- 1 Практические основы биохимии [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Е. С. Барышева, О. В. Баранова, Т. В. Гамбург; М-во образования и науки Рос. Федерации, Федер. гос. бюджет. образоват. учреждение высш. проф. образования "Оренбург. гос. ун-т". - Электрон. текстовые дан. (1 файл: Kb). - Оренбург : ОГУ, 2011. -Adobe Acrobat Reader 5. Издание на др. носителе [Текст] . - № гос. регистрации 0321103142.
http://artlib.osu.ru/web/books/metod_all/2868_20111011.pdf

5.6 Программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы современных информационных технологий

- 1) Операционная Windows Microsoft;
- 2) Пакет настольных приложений Microsoft Office.

6 Материально-техническое обеспечение дисциплины

Проведение лабораторного практикума осуществляется в лаборатории (ауд. № 2311).

Для проведения лабораторных работ предназначено следующее оборудование:

Биохимическое оборудование

- Баня водяная TW-2 ELMI (v-4.5л)
- Весы OHAUS PA 64с
- Источник питания для э/ф УЭФ-01-ДНК-техн. "ЭЛЬФ-8", ДНК-технология O-ELF8
- Камера электрофоретическая горизонтальная S-2N (se-2), размер геля 120x170 мм
- Рефрактометр ИРФ-454 62м
- Рн-метр "эксперт-рн" (ип, термодатчик ТДС-3, электрод ЭСК-10601/7)
- Спектрофотометр ПЭ-5400ВИ
- Термостат ТС-80
- Шкаф вытяжной с подводом воды ШВ-УК-1кг
- Трансиллюминатор ЕСХ-F15.С
- Микроскоп "МИКРОМЕД-1"
- Микроскоп медицинский МИКМЕД-5
- Мешалка магнитная MS-3000 BIOSAN
- Шейкер-миди OS-20 универсальный, включая блок питания 230 VAS EURO PLUG, BIOSAN
- Печь муфельная ЭКПС 10 (тип СНОЛ, рабочая камера из МКРВ, одноступенчатый регулятор автономная вытяжка)
- Спирометр сухой портативный ССП
- Установка автоматическая для разложения по КЬЕЛЬДАЛЮ LK-500