Минобрнауки России

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Оренбургский государственный университет»

Кафедра биохимии и микробиологии

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

ДИСЦИПЛИНЫ

«Б1.Д.В.Э.6.1 Молекулярная генетика и болезни человека»

Уровень высшего образования

СПЕЦИАЛИТЕТ

Специальность
06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика
(код и наименование специальности)

Биоинженерия
(наименование направленности (профиля)/специализации образовательной программы)

Квалификация
Биоинженер и биоинформатик

Форма обучения
Очная

Год набора 2025

Рабочая программа дисциплины «Б1.Д.В.3.6.1 Молекулярная генетика и болезни человека» рассмотрена и утверждена на заседании кафедры

Кафедра биохимии и микробиологии
наименование кафедры

протокол № 7 от "20" февраля 2025 г.

Заведующий кафедрой
Кафедра биохимии и микробиологии — подпись — Е.С. Барышева
наименование кафедры — подпись — расшифровка подписи

Исполнители:
доцент — подпись — Е.В.Бибарцева
должность — подпись — расшифровка подписи

зав кафедрой биохимии и микробиологии — подпись — Е.С. Барышева
должность — подпись — расшифровка подписи

СОГЛАСОВАНО:
Председатель методической комиссии по специальности
06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика — Е.С. Барышева

Заведующий отделом формирования фонда и научной обработки документов

личная подпись — С.А. Биктимирова
расшифровка подписи

Уполномоченный по качеству факультета

личная подпись — А.Н. Сизенцов
расшифровка подписи

№ регистрации _____

© Бибарцева Е.В.,
Барышева Е.С., 2025
© ОГУ, 2025

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 Д «Дисциплины (модули)»

Пререквизиты дисциплины: *Б1.Д.Б.23 Биоинженерия, Б1.Д.Б.24 Базы данных и основные методы биоинформатики*

Постреквизиты дисциплины: *Отсутствуют*

3 Требования к результатам обучения по дисциплине

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих результатов обучения

Код и наименование формируемых компетенций	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций
УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	УК-1-В-2 Осуществляет критический анализ и синтез информации, полученной из разных источников УК-1-В-4 Применяет методы сбора, хранения, обработки, передачи, анализа и синтеза информации с использованием компьютерных технологий для решения поставленных задач	**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

Код и наименование формируемых компетенций	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций
		данных; - навыками работы со специфическими базами данных; - приемами работы на современном аналитическом оборудовании; - навыками обслуживания приборов.
ПК*-1 Способность планировать, организовывать, реализовывать законченные научные проекты, представлять промежуточные и итоговые результаты проекта	ПК*-1-В-2 Систематизирует, анализирует и интерпретирует промежуточные и итоговые результаты выполнения научного проекта	**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, выбирать 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 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	
	7 семестр	всего
Общая трудоёмкость	**144**	**144**
Контактная работа:	**36,5**	**36,5**
Лекции (Л)	18	18
Практические занятия (ПЗ)	16	16
Консультации	1	1

Вид работы	Трудоемкость, академических часов	
	7 семестр	всего
Индивидуальная работа и инновационные формы учебных занятий	1	1
Промежуточная аттестация (зачет, экзамен)	0,5	0,5
Самостоятельная работа: *- выполнение курсовой работы (КР);* *- выполнение индивидуального творческого задания (ИТЗ);* *- написание доклада (Д);* *- самоподготовка (проработка и повторение лекционного материала и материала учебников и учебных пособий;* *- подготовка к практическим занятиям;* *- подготовка к рубежному контролю)*	**107,5** +	**107,5**
Вид итогового контроля (экзамен)	**экзамен**	

Разделы дисциплины, изучаемые в 7 семестре

№ раздела	Наименование разделов	Количество часов				
		всего	аудиторная работа			внеауд. работа
			Л	ПЗ	ЛР	
1	Основы молекулярной генетики	72	6	6	-	58
2	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 Х-хромосоме, Полисомия по У-хромосоме. Синдром "Крика кошки". Синдром "Филадельфийской" хромосомы. Синдром Мартина-Белла (иди синдром фрагильной Х-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	Основные функции и структура белка и нуклеиновых кислот. Создание белков de novo.	2
2	1	Генетический код. Матричные процессы в клетке	2

№ занятия	№ раздела	Тема	Кол-во часов
3	2	Цитологические основы наследственности	2
4	2	Наследственная и ненаследственная изменчивость. Закономерности наследования признаков: моногибридное и дигибридное скрещивание	2
5	2	Закономерности наследования признаков: множественный аллелизм, взаимодействие неаллельных генов, сцепленное наследование, сцепленное с полом	2
6	3	Методы исследования генетики человека: генеалогический, близнецовый, дерматоглифический	2
7	3	Методы генетики: цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический	2
8	3	Генетика хромосомных болезней. Генные болезни.	2
		Итого:	16

4.4 Темы курсовых работ

1. Онкологические проблемы с точки зрения генетики.
2. Геномная дактилоскопия.
3. «Инструменты» генетической инженерии.
4. Принципы клонирования ДНК.
5. Трансгенные животные как тест-системы заболеваний.
6. Химеры млекопитающих.
7. Проблемы генетики развития (феногенетики).
8. Генетика и наследование поведенческих признаков.
9. Генетические аспекты поведения животных.
10. Проблемы фармакогенетики и экогенетики.
11. Дерматоглифика как метод лабораторно-клинической диагностики.
12. Проблемы тератологии.
13. Генетические аномалии у животных и человека.

5 Учебно-методическое обеспечение дисциплины

5.1 Основная литература

1 Глазко, В. И. Введение в генетику [Текст] : биоинформатика, ДНК-технология, генная терапия, ДНК-экология, протеомика, метаболика: учебное пособие / В. И. Глазко, Г. В. Глазко; под ред. Т. Т. Глазко.- 3-е изд., испр. и доп. - Москва : КУРС, 2018. - 656 с. : ил. - ISBN 978-5-905554-94-0.

2 Жимулев, И. Ф. Общая и молекулярная генетика [Текст] : учеб. пособие для вузов / И. Ф. Жимулев; отв. ред. Е. С. Беляева, А. П. Акифьев.- 3-е изд., испр. - Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2006. - 479 с. : ил. - Имен. указ.: с. 459-471. - Предм. указ.: с. 472-478. - ISBN 5-94087-309-X.

3 Снигур, Г. Л. Основы молекулярной генетики : учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. — 2-е изд. — Волгоград : ВолгГМУ, 2022. — 96 с. — ISBN 978-5-9652-0714-5. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: https://e.lanbook.com/book/295784 (дата обращения: 17.05.2024). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

5.2 Дополнительная литература

1 Антипов, Е. В. Сборник задач по медицинской генетике : учебное пособие / Е. В. Антипов. — Самара : , 2023. — 135 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: https://e.lanbook.com/book/388841 (дата обращения: 17.05.2024). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

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

3 Лабораторные работы по дисциплине "Молекулярная генетика и болезни человека" [Электронный ресурс] : методические указания для обучающихся по образовательной программе высшего образования по специальности 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика / сост. Е. В. Бибарцева; М-во науки и высш. образования Рос. Федерации, Федер. гос. бюджет. образоват. учреждение высш. образования "Оренбург. гос. ун-т", Каф. биохимии и микробиологии. - Электрон. текстовые дан. (1 файл: 0.52 Мб). - Оренбург : ОГУ, 2021. - 28 с. - Загл. с тит. экрана. - Adobe Acrobat Reader 6.0

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/moleculardiagnostics/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 64c
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 б2м
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 ECX-F15.C
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