

# **МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет  
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Медико-биологический факультет

«УТВЕРЖДАЮ»

Декан медико-биологического  
факультета

д-р биол. наук, проф.

Е.Б. Прохорчук



## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ Б.1.Б.1 ГЕНОМ, СТРУКТУРА И ФУНКЦИИ**

для образовательной программы высшего образования –  
программы магистратуры  
по направлению подготовки  
**06.04.01 Биология**

Москва 2020 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.Б.1 «Геном, структура и функции» (Далее – рабочая программа дисциплины), является частью программы магистратуры по направлению подготовки 06.04.01 Биология

Направленность (профиль) образовательной программы Медицинская биоинформатика.

Форма обучения: очная

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре молекулярной биологии и медицинской биотехнологии (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, авторским коллективом под руководством Фаворовой О.О., доктора биологических наук, профессора.

Составители:

№ п.п.	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Фаворова Ольга Олеговна	д-р биол. наук, проф.	заведующая кафедрой молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Кулакова Ольга Георгиевна	канд. биол. наук, доц.	доцент кафедры молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
3.	Скамров Андрей Викторович	канд. биол. наук	доцент кафедры молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ	ФГБУ «НМИЦ кардиологии» Минздрава России	
4	Титов Борис Васильевич	канд. мед. наук	старший преподаватель кафедры молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ	ФГБУ «НМИЦ кардиологии» Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 8 от «29» апреля 2020 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п.п.	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1	Мошковский Сергей Александрович	д-р биол. наук, проф. РАН	заведующий кафедрой биохимии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 6 от «25» июня 2020 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденный Приказом Министра образования и науки Российской Федерации от «23» сентября 2015 года № 1052.
2. Общая характеристика образовательной программы.
3. Учебный план образовательной программы.
4. Устав и локальные акты Университета.

## 1. Общие положения

### 1.1. Цель и задачи дисциплины:

#### 1.1.1. Целью изучения дисциплины

Целями освоения учебной дисциплины «Геном, структура и функции» являются: ознакомить студентов с современным состоянием геномных исследований, дать им знания о фундаментальных понятиях в данной области знаний и их значении для медицины, воспитать у них навыки анализа медико-биологических социально-значимых проблем с точки зрения лежащих в их основе молекулярно-генетических процессов, способность использовать на практике методы геномных исследований, сформировать у студентов современное естественно-научное мировоззрение на основе знания механизмов передачи и реализации генетической информации.

#### 1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- сформировать систему знаний в области геномных исследований и технологий;
- сформировать у студентов представлений о патологических состояниях как результате нарушения молекулярных механизмов внутриклеточных процессов;
- ознакомить студентов с основными технологиями структурного и функционального анализа нуклеиновых кислот, включая компьютерные программы и алгоритмы исследования нуклеотидных последовательностей;
- обучить студентов важнейшим методам, применяемым для геномных исследований, позволяющим проводить основные этапы молекулярной диагностики;
- ознакомить студентов с использованием достижений геномных исследований в медицине; формирование навыков изучения и анализа научной и практической медицинской и медико-биологической литературы.

### 1.2. Место дисциплины в структуре ООП:

Дисциплина изучается во 2-м семестре и относится к базовой части Блок Б.1. Дисциплины. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е.

Для изучения дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

- Основы перевода профессиональной литературы
- Молекулярная биология

Знания, умения и навыки, сформированные, на дисциплине «Геном, структура и функции» будут использованы на последующих дисциплинах и практик:

- Медицинские биотехнологии,
- Медицинская биоинформатика и функциональная геномика,
- Фармакогеномика,
- Персонализированная медицина,
- Системная биология,
- Практика по получению первичных профессиональных умений и навыков (по сборке геномов),
- Научно-исследовательская работа (НИР),
- Преддипломная практика и для выполнения квалификационной дипломной работы.

### 1.3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

Планируемые результаты обучения по дисциплине: (знания, умения, навыки)	Компетенции студента, на формирование которых направлены результаты обучения по дисциплине	Шифр компетенции
<b>Общекультурные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> основные виды научной, научно-практической и аналитической информации в области молекулярной биологии, геномики и смежным дисциплинам;</p> <p><b>Уметь:</b> анализировать различные источники научной и аналитической информации в области молекулярной биологии и геномики;</p> <p><b>Владеть навыками:</b> аналитической работы с источниками научной, научно-практической и аналитической информации в области молекулярной биологии гена для совершенствования своих профессиональных знаний и навыков.</p>	<p>готовность к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала.</p>	ОК-3
<b>Общепрофессиональные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> основные понятия и принципы структурной и функциональной геномики;</p> <p><b>Уметь:</b> воспроизводить базовые методы, используемые в современных исследованиях генетического материала;</p> <p><b>Владеть навыками:</b> использования теоретических и методических знаний структуры генома для изучения природы и механизмов функционирования генома в норме и при развитии патологических процессов.</p>	<p>готовность использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач</p>	ОПК-3
<b>Профессиональные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> основные направления исследования генома;</p> <p><b>Уметь:</b> формулировать задачи исследований структуры генов и функционирования геномов;</p> <p><b>Владеть навыками:</b> использования адекватных методов анализа генома для полученных данных в эксперименте и клинике, а также математического и статистического аппарата для их обработки.</p>	<p>способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры</p>	ПК-1



### 3.Содержание дисциплины

#### 3.1 Содержание разделов, тем дисциплины

##### 2 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Геномика</b>			
1.	ОК-3 ОПК-3 ПК-1	Тема 1. Геномика как комплексная наука, изучающая геномы всех организмов.	<p>Структурная геномика – наука о содержании и организации геномной информации. Функциональная геномика, или «обратная генетика» — изучение пути реализации информации, записанной в геноме, от гена — к признаку.</p> <p>Моно-, олиго- и полигенные заболевания. Генетическая предрасположенность к комплексным заболеваниям.</p> <p>Исследование функций генов, их регуляции. Изучение транскриптома – способ функционального исследования генома как единого целого. Нарушения регуляции активности генов – путь к патологии. Анализ транскриптома как подход к функциональной диагностике в медицине. Сравнительная геномика. Эволюционный анализ как основной прием выяснения функций и взаимодействий генов в пределах генома. Общая характеристика геномов трех ветвей жизни.</p> <p>Подходы к картированию геномов высших эукариот.</p> <p>Векторы для клонирования больших фрагментов. Картирование геномов. Плавление ДНК. Методы исследования. Гибридизация. Гибридизация по Саузерну, нозерн-гибридизация.</p>
2.		Тема 2. Строение геномов.	<p>Геном как полная совокупность генов и межгенных участков организма. Гаплоидный и диплоидный геномы. Ядерный геном и геномы органелл (неядерные геномы). Геном бактерий и археобактерий. Геномы бактериофагов. Вирусные РНК-геномы</p> <p>Размеры геномов. Структурная организация генома. Молекулярная организация генома.</p> <p>Краткая история геномных исследований. Секвенирование и анализ геномов различных организмов. Секвенирование – методологические основы. «Поколения» методов секвенирования. Определение полной последовательности нуклеотидов организмов. Сравнение последовательностей нуклеотидов. 16S РНК как молекулярные часы. Подходы к аннотированию геномов. Кластеры ортологичных групп генов.</p> <p>Хранение и анализ информации о геномах: базы данных, программы.</p>
<b>Раздел 2. Строение геномов. Ген как фрагмент генома</b>			
3.		Тема 3. Ген как фрагмент генома.	<p>Ген как фрагмент генома. Усредненные характеристики гена: размеры генов, экзонов, интронов, организация промоторных районов, гены внутри генов, антисмысловые генные последовательности. Перекрывающиеся гены. Уникальные и повторяющиеся последовательности геномов. Число генов у разных организмов. Гены и их функции. Классификация генов.</p> <p>Геном прокариот. Опероны. Регуляция активности генов.</p> <p>Сравнение геномов. Порядок следования генов в геномах. Синтения. Поиск делеций, реверсий и переноса участков генома. Минимальный набор генов: экспериментальный и биоинформатический подход. Различия геномов у разных видов бактерий (штаммы, виды бактерий). Горизонтальный перенос генов. Лекарственная устойчивость. Исследования микробиомов.</p> <p>Геном архей, его особенности.</p> <p>Методы исследования транскриптома – транскрипционные матрицы; методы с использованием полимеразной цепной реакции после обратной транскрипции (ОТ-ПЦР); секвенирование РНК (RNA sequencing, RNA-seq)).</p>

			<p>Постановка задачи об одновременном измерении всех мРНК синтезирующихся в клетке. Современные подходы к ее решению. Анализ результатов экспериментов с использованием транскрипционных матриц. Кластерный анализ. Тепловая карта. Экзом. Статистические модели и подходы в транскриптомных исследованиях. «Молекулярная подпись» заболеваний.</p>
4.	ОК-3 ОПК-3 ПК-1	Тема 4. Геномы эукариот	<p>Гены эукариот. Генные семейства – набор из двух или более генов, чьи экзоны родственны между собой. Дупликация и дивергенция как механизмы возникновения семейств генов. Нестабильность генов и геномов. Сателлитная ДНК. Псевдогены. ДНК конститутивного гетерохроматина, микросателлиты. ДНК- и РНК-транспозоны. Мобильные генетические элементы (МГЭ) как контролируемые и дестабилизирующие факторы геномов генеративных и соматических клеток. Концепция «эгоистичной» ДНК. Гены растений.</p> <p>Геном человека. Сравнение с геномами других эукариот. Индивидуальные различия геномов. Популяционная изменчивость генома. Древо геномов индивидов. Экзом человека. Уникальные и повторяющиеся последовательности геномов. Перспективы использования информации о геноме человека в медицине.</p> <p>Строение хроматина. Хроматин и транскрипционная активность. Постгеномная эра биологии. Геномика. Протеомика. Биоинформатика. Банки данных.</p> <p>Кинетика реассоциации перехода клубок-спираль ДНК</p>
<b>Раздел 3. Эпигенетика</b>			
5.	ОК-3 ОПК-3 ПК-1	Тема 6 Основные эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов.	<p>Консенсусное определение эпигенетики как науки о стабильно наследуемом фенотипе, возникающем в результате изменения в хромосомах без изменений последовательности ДНК.</p> <p>Три краеугольных эпигенетических механизма: метилирование ДНК, модификация гистонов и РНК-интерференция. Механизм метилирования ДНК. Метилирование CpG-динуклеотидов, ДНК-метилтрансферазы. CpG-островки и их характеристики. Роль метилирования ДНК в регуляции биологических процессов. Механизмы инактивации гена в результате метилирования промоторного и регуляторных районов. Метилсвязывающие белки. Характеристики эу- и гетерохроматина. Гистоновые белки. Гистоновый код – набор модификаций N-концевых областей гистоновых белков, определяющий функциональное состояние гена. Лизиновые метилтрансферазы гистоновых белков. Метилирование гистонов H3 и H4 по остаткам лизина – основная модификация гетерохроматина при крупномасштабной репрессии транскрипции. Метилирование лизина H3K9 как сигнал долговременной негативной регуляции транскрипции. Триметилирование лизина H3K4 – глобальная эпигенетическая метка эухроматина. Метилирование лизина H3K79 - препятствие образования гетерохроматиновых районов. Ацетилирование и деацетилирование гистонов как регуляция активации/инактивации генов. Ацетилазы и деацетилазы гистоновых белков. Метилирование гистонов, опосредованное метилированием ДНК, и метилирование ДНК, опосредованное метилированием гистонов.</p> <p>Эпигенетическая регуляция ранних этапов эмбриогенеза и эмбриональных стволовых клетках. Метилирование и деметилирование в процессе гаметогенеза. Деметилирование ДНК на ранних этапах эмбриогенеза. Фенотипические проявления мутаций ДНК-метилтрансфераз и метилсвязывающих белков. «Бивалентная» структура хроматина в промоторных районах высоко консервативных генов – «низкий старт» для генов, участвующих в процессах дифференцировки эмбриональных стволовых клеток. Фенотипические проявления мутаций гистоновых метилтрансфераз, гистоновых ацетилтрансфераз и деацетилтрансфераз и генов, вовлеченных в ремоделинг</p>

			<p>хроматина. Заболевания, связанные с регуляцией хроматина. Эпигенетическое репрограммирование в цикле развития млекопитающих. Эпигенетика репрограммирования соматических клеток <i>in vitro</i>.</p> <p>РНК-интерференция в ядре. Метилирование CpG-островков промоторных районов генов посредством siRNA. Фенотипические проявления мутаций белков, осуществляющих процессинг miRNA. Практическое использование miRNA и siRNA как маркеров патологических процессов и в терапии широко распространенных заболеваний. Антисмысловые олигонуклеотиды для инактивации малых РНК, участвующих в патологических процессах.</p> <p>Геномный импринтинг - эпигенетический механизм регуляции экспрессии гомологичных генов в процессе развития организма в зависимости от родительского происхождения гена, хромосомы или генома. Эпигенотип (импринт). Импринтированный ген. Однородительская дисомия хромосом. Механизмы формирования однородительской дисомии у человека: комплементация гамет, коррекция моносомии до дисомии, соматическая рекомбинация. Характерные черты импринтированных генов: кластеризация, консервативность импринтинга, асинхронность репликации ДНК импринтированных генов, онтогенетическая и тканевая регуляция импринтинга. Импринтированные гены, кодирующие матричные РНК и другие функционально значимые (некодирующие) РНК. Некодирующие РНК импринтированных районов. Некоторые miRNA млекопитающих импринтированы. Характерные черты центров импринтинга. Модели организации и регуляции импринтированного района.</p>
--	--	--	--

### 3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися (при наличии)

Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрены.

## 4. Тематический план дисциплины

### 4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (при наличии). Темы учебных занятий.	Количество часов	Виды текущего контроля**	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации***					
					КП	ОК	ЛР	ПР	..	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
<b>2 семестр</b>										
<b>Раздел 1. Геномика</b>										
<b>Тема 1. Геномика как комплексная наука, изучающая геномы всех организмов.</b>										
1	ЛЗ	Геномика как комплексная наука, изучающая геномы всех организмов	2	Д	+					
2	ЛЗ	Определение полной последовательности нуклеотидов организмов	2	Д	+					
3	ПЗ	Плавление ДНК. Методы исследования. Гибридизация по Саузерну, нозерн-гибридизация.	3	Д Т	+					
4	ПЗ	Векторы для клонирования больших	3	Д Т	+					

		фрагментов. Картирование геномов.								
5	ПЗ	Генетическая предрасположенность к комплексным заболеваниям	3	Д Т	+	+				
		<b>Тема 2.</b> Понятие «геном». Виды геномов.								
6	ЛЗ	Строение геномов прокариот. Микробиом Особенности организации генома архей.	2	Д	+					
7	ПЗ	Секвенирование – методологические основы. «Поколения» методов секвенирования.	3	Д Т	+					
8	ПЗ	Сравнение последовательностей нуклеотидов. 16S РНК как молекулярные часы. Подходы к аннотированию геномов.	3	Д Т	+					
9	ЛПЗ	Анализ результатов экспериментов с использованием методов секвенирования нового поколения (NGS)	3	Д Т			+			
10	К	Текущий рубежный контроль по разделу 1	3	Д Р	+	+				
		<b>Раздел 2. Строение геномов. Ген как фрагмент генома</b>								
		<b>Тема 3.</b> Ген как фрагмент генома.								
11	ЛЗ	Регуляция активности генов	2	Д	+					
12	ЛЗ	Изучение транскриптома – способ функционального исследования генома как единого целого	2	Д	+					
13	ПЗ	Методы исследования транскриптома	3	Д Т	+					
14	ЛПЗ	Анализ результатов экспериментов с использованием транскрипционных матриц	3	Д Т	+		+			
		<b>Тема 4.</b> Геномы эукариот								
15	ЛЗ	Геномы эукариот. Общая картина экспрессии генов	2	Д	+					
16	ПЗ	Анализ результатов экспериментов с использованием метода RNAseq	3	Д Т						
17	ПЗ	Кинетика реассоциации перехода клубок-спираль ДНК	3	Д Т	+	+				
18	К	Текущий рубежный контроль по разделу 2	3	Д Р	+	+				
		<b>Раздел 3. Эпигенетика</b>								
		<b>Тема 5.</b> Основные эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов.								
19	ЛЗ	Понятие «эпигенетика». Основные эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов.	2	Д	+					
20	ЛЗ	Геномный импринтинг.	2	Д	+					
21	ПЗ	Метилирование ДНК и модификация гистонов.	3	Д Т	+					
22	ПЗ	Некодирующие РНК и РНК-интерференция.	3	Д Т	+	+				
23	К	Текущий рубежный контроль по разделу 3	3	Д Р	+	+				
24	ИЗ	Текущий итоговый контроль по разделам 1– 3	3	Д И	+			+		
		<b>Всего часов за семестр:</b>	<b>64</b>							
		<b>Всего часов по дисциплине:</b>	<b>64</b>							

**Условные обозначения:**

## Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации \*

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
	Лекционное занятие	Лекция
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно- практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико- практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Итоговое занятие	Итоговое	ИЗ
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

## Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
	Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости  
и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ \*\*\*

№	Формы проведения	Виды работы
---	------------------	-------------

	текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных нормативов (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

## 2. Содержание самостоятельной работы обучающихся

Заполняется с учётом раздела 2 и п. 4.1.

№ п/п	Период обучения (семестр). Наименование раздела, тема дисциплины.	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1	2	3	4
2 семестр			
	<b>Раздел 1. Геномика</b>		<b>5</b>
1.	Тема 1. Геномика как комплексная наука, изучающая геномы всех организмов.	Подготовка к учебным аудиторным занятиям: Проработка теоретического материала учебной дисциплины; Подготовка к текущему контролю	<b>6</b>
2.	Тема 2. Понятие «геном». Виды геномов.	Подготовка к учебным аудиторным занятиям: Проработка теоретического материала учебной дисциплины; Решение практических задач Подготовка к текущему контролю	<b>6</b>
	<b>Раздел 2. Строение геномов. Ген как фрагмент генома</b>		
3.	Тема 3. Ген как фрагмент генома.	Подготовка к учебным аудиторным занятиям: Проработка теоретического материала учебной дисциплины; Подготовка к текущему контролю	<b>6</b>
4.	Тема 4. Геномы эукариот	Подготовка к учебным аудиторным занятиям: Проработка теоретического материала учебной дисциплины; Подготовка к текущему контролю	<b>6</b>
	<b>Раздел 3. Эпигенетика</b>		
5.	<b>Тема 5.</b> Основные эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов.	Подготовка к учебным аудиторным занятиям: Проработка теоретического материала учебной дисциплины; Подготовка к текущему контролю	<b>6</b>
6.	Все разделы учебной дисциплины	Подготовка реферата	<b>14</b>
	<b>Всего за семестр</b>		<b>44</b>

## 5. Организация текущего контроля успеваемости обучающихся

### 5.1. Оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

(заполняются идентично БРС по семестрам)

#### 5.1.1. Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)\*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Участие (дополнительный контроль)	У	дифференцированный
Изучение электронных образовательных ресурсов (ЭОР)	И	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

Виды текущего	Сокращённое

контроля успеваемости (ВТК)**	наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

### 5.1.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

2 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
Практическое занятие	ПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Опрос комбинированный	ОК	В	Т	10	0	1
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Выполнение лабораторной работы	ЛР	В	Т	10	0	1
Коллоквиум	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Опрос комбинированный	ОК	В	Р	10	0	1
Итоговое занятие (итоговый контроль)	ИЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Проверка реферата	ОП	В	И	10	0	1

### 5.1.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся (по видам контроля и видам работы)

2 семестр

Вид контроля	План в %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План в %	Исходно		Коэф.
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	5			Контроль присутствия	П	5			
Текущий тематический контроль	35			Лабораторная работа	В	15			
				Опрос комбинированный	В	20			
Текущий рубежный контроль	50			Опрос комбинированный	В	50			
Текущий итоговый контроль	10			Проверка реферата	В	10			
Max. кол. баллов	100								

### 5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся)

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

## **6. Организация промежуточной аттестации обучающихся**

### 2 семестр.

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану - зачет.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:  
– на основании семестрового рейтинга

## **7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине**

**7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины.**

**7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся с использованием балльно-рейтинговой системы. Порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок.**

### 2 семестр.

**Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме зачёта**

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме зачёта проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре, в соответствии с расписанием занятий по дисциплине, как правило на последнем занятии.

Время на подготовку к промежуточной аттестации не выделяется.

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине в форме зачета, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

## **8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины**

Обучение по дисциплине «Геном, структура и функции» складывается из

контактной работы, включающей лекционные занятия, практические и лабораторно-практические занятия и коллоквиумы, самостоятельной работы и промежуточной аттестации.

Лекционные занятия проводятся с использованием демонстрационного материала в виде презентаций.

Практические и лабораторно-практические занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. В ходе занятий студенты разбирают и обсуждают вопросы по соответствующим разделам и темам дисциплины, выполняют теоретические и лабораторно-практические задания, защищают результаты, полученные в ходе лабораторных работ.

Коллоквиум является важным видом занятия, в рамках которого проводится текущий рубежный, а также текущий итоговый контроль успеваемости студента. При подготовке к коллоквиумам студенту следует внимательно изучить материалы лекций и рекомендуемую литературу, а также проработать практические задачи, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного решения.

Для реализации компетентного подхода в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий (использование интернет-фильмов, иллюстрирующих различные молекулярные процессы, использование интернет-ресурсов для подготовки к занятиям и самопроверки, решение ситуационных задач, групповые дискуссии) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Самостоятельная работа студента направлена на подготовку к текущему тематическому, текущему рубежному и текущему итоговому контролю успеваемости. Самостоятельная работа включает в себя проработку лекционных материалов, изучение рекомендованной учебной литературы, изучение информации, публикуемой в периодической печати и представленной в Интернете и написание реферата по предложенной теме.

#### ***ПРАВИЛА ОФОРМЛЕНИЯ РЕФЕРАТА.***

***Требования к оформлению титульного листа:*** вверху страницы по центру указывается название учебного заведения (ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России), ниже по центру название кафедры (Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии). В середине страницы по центру заглавными буквами пишется название реферата (темы реферата выбирается из предложенного преподавателем списка). Ниже названия справа пишется фамилия и инициалы исполнителя с указанием факультета и номера группы, ниже фамилия и инициалы преподавателя. Внизу страницы по центру – город и год написания.

***Требования к содержанию реферата:*** реферат включает введение, основную часть и заключительную часть. Во введении приводится краткое обоснование актуальности темы, научное и практическое значение для соответствующей отрасли. Основная часть реферата содержит материал, который отобран студентом для рассмотрения проблемы. В общем смысле основным в реферате должно быть раскрытие темы, достижение того результата, который задан целью. В заключении автор формулирует выводы по разделам реферата или подводит итог по работе в целом.

***Требования к наглядным материалам:*** наглядными материалами могут служить рисунки, фотографии, графики, диаграммы, таблицы и т.д. Все вышперечисленное должно иметь сквозную нумерацию и обязательные ссылки в тексте.

***Требования к списку используемой литературы:*** при подготовке реферата основные использованные литературные источники должны быть не ранее 2000-го года, Источники должны быть перечислены в алфавитной последовательности (по авторам). Список должен включать не менее 5 источников.

## 9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

### 9.1. Основная и дополнительная литература по дисциплине:

#### 9.1.1. Основная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов (тем)	Семестр	Наличие литературы	
						В библиотеке	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Гены	Льюин Б.	М., Бином, 2012	Разделы I-II	10	20	-
3	Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии	К. Уилсон, Дж. Уолкер	БИНОМ. Лаб. знаний, 2015	Разделы I-II	10	Удаленный доступ	<a href="http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med_CGVSP0_KGN9C11L7P-X0EF_ISBN9785996328772.1.cy0y43rrh14.ru.ru)">http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med_CGVSP0_KGN9C11L7P-X0EF_ISBN9785996328772.1.cy0y43rrh14.ru.ru)</a>

#### 9.1.2. Дополнительная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов	Семестр	Наличие доп. литературы			
						В библиотеке		На кафедре	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса	Кол. экз.	В т.ч. в электр. виде
1									
2	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие /– 3-е изд., перераб. и доп.	Г. Р. Мутовин.	– Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил. - Режим доступа	Разделы I-II	2	Удаленный доступ	<a href="http://marc.rs.mu.ru:8020/marcweb/2/Default.asp">http://marc.rs.mu.ru:8020/marcweb/2/Default.asp</a>	1	-
2	ПЦР в реальном времени	Ребриков Д.В.	БИНОМ. Лаб. знаний, 2013	Разделы I-III	2	Удаленный доступ	<a href="http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/m">http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/m</a>	2	-

							<a href="#">b4x?u</a> <a href="#">sr_dat</a> <a href="#">a=acce</a> <a href="#">ss(2m</a> <a href="#">ed,6N</a> <a href="#">YHA</a> <a href="#">KF3JS</a> <a href="#">VZ2H</a> <a href="#">6J-</a> <a href="#">X043.I</a> <a href="#">SBN9</a> <a href="#">78599</a> <a href="#">63228</a> <a href="#">86.1,jz</a> <a href="#">ytulnx</a> <a href="#">nls,ru,</a> <a href="#">ru)</a>		
--	--	--	--	--	--	--	---	--	--

### 9.2. Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины:

1. <http://molbiol.ru/>
2. PubMed (U.S. National Library of Medicine National Institutes of Health <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>),
3. GenBank (National Center for Biotechnology Information <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/>), EMBL (European Molecular Biology Laboratory <http://www.embl.org/>),
4. SWISS-PROT (Swiss Protein Databank <http://www.ebi.ac.uk/uniprot/>), PDB (PDBsum) (Protein Data Bank <http://www.rcsb.org>),
5. CATH (Class, Architecture, Topology, Homology <http://www.biochem.ucl.ac.uk/bsm/cath>),
6. SCOP (Structural Classification of Proteins <http://scop.mrc-lmb.cam.ac.uk/scop>)
7. <http://www.books-up.ru> (электронная библиотечная система);
8. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова).

### 9.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии);

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе Университета (для кафедр, работающих в БРС).

### 9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает:

- доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины;

➤ формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение его работ и оценок за эти работы.

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренные программой специалитета, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения (ноутбуки, мультимедийный проектор, проекционный экран), а также лабораторные комнаты для проведения лабораторно-практических занятий со всем необходимым лабораторным оборудованием.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Университет обеспечен необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

### **Приложения:**

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине.

2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

Заведующий кафедрой



О.О. Фаворова

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	6
3.	Содержание дисциплины	7
4.	Тематический план дисциплины	9
5.	Организация текущего контроля успеваемости обучающихся	13
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	15
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине	15
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины	15
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины	17
	Приложения:	
1)	Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине.	19
2)	Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.	19

**Сведения об изменениях в рабочей программе дисциплины**

---

(наименование)

для образовательной программы высшего образования - программы бакалавриата/специалитета/магистратуры (оставить нужное) по направлению подготовки (специальности) (оставить нужное) \_\_\_\_\_

(Код и наименование направления подготовки (специальности))

на \_\_\_\_\_ учебный год.

Рабочая программа дисциплины с изменениями рассмотрена и одобрена на заседании кафедры \_\_\_\_\_ факультета (Протокол № \_\_\_\_\_ от «\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.).

Изменения внесены в п. ....

*Далее приводится текст рабочей программы дисциплины в части, касающейся изменений.*

Заведующий кафедрой

О.О. Фаворова