

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)

СОГЛАСОВАНО

Декан факультета подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ
им. Н.И. Пирогова Минздрава России
_____ М.В. Хорева
«23» июня 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
«ГЕНОМНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ В ФУНДАМЕНТАЛЬНЫХ
ИССЛЕДОВАНИЯХ»**

Научная специальность
1.5.7 Генетика

Москва, 2022 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Геномные технологии в фундаментальных исследованиях» разработана в соответствии с Федеральными государственными требованиями, утверждёнными приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 20.10.2021 № 951, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики МБФ

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой общей и медицинской генетики МБФ
2	Стрельников Владимир Викторович	к.б.н.	Профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ
3	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ
4	Адян Тагуи Аветиковна	к.м.н.	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ
5	Черткова Екатерина Романовна	-	Ассистент кафедры общей медицинской генетики МБФ

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Геномные технологии в фундаментальных исследованиях» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики МБФ.

протокол № 7 от «22» апреля 2022 г.

Заведующая кафедрой _____/Воинова В.Ю./

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля)	4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....	4
3. Содержание дисциплины (модуля).....	4
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	6
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	7
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	7
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	12
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины	13
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	14
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	15

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля)

Цель изучения дисциплины (модуля)

Целью изучения дисциплины (модуля) «Геномные технологии в фундаментальных исследованиях» является подготовка научных и научно-педагогических кадров, обладающими углубленными специализированными знаниями по научной специальности 1.5.7 Генетика.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Формирование у аспирантов теоретических знаний и практических навыков по основам функциональной геномики;
2. Углубленное изучение современных методов оценки структурного и функционального состояния генов и генома человека;
3. Формирование умения анализировать результаты различных методов молекулярной генетики;
4. Формирование умения обобщения, анализа и комплексного использования знаний различных разделов генетики для решения практических задач;
5. Изучение перспектив развития геномных технологий в фундаментальных исследованиях;
6. Формирование умений и навыков самостоятельной научной и научно-исследовательской деятельности по научной специальности.

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 1

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по полугодиям							
		1	2	3	4	5	6	7	8
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):	36	-	-	-	36	-	-	-	-
Лекционное занятие (Л)	18	-	-	-	18	-	-	-	-
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)	18	-	-	-	18	-	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	36	-	-	-	36	-	-	-	-
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э), Кандидатский экзамен (КЭ)	<i>Зачет</i>	-	-	-	3	-	-	-	-
Общий объем	в часах	72	-	-	72	-	-	-	-
	в зачетных единицах	2	-	-	2	-	-	-	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа

Тема 1.1 FISH-метод.

Биоинформатика как наука. История возникновения биоинформатики как науки. Современные взгляды на биоинформатику, ее возможности и перспективы. Базовые направления биоинформатики: геномика и Флуоресцентная *in situ* гибридизация хромосом (FISH) - принцип и этапы метода. Виды зондов для FISH. FISH растянутых

хроматидных нитей (Fiber FISH). Многоцветный FISH: 24-х цветный M-FISH, спектральное кариотипирование – SKY, многоцветный бэндинг – M-BEND, “пейнтинг” отдельных хромосом.

Тема 1.2 Методы исследования хромосом с помощью микроматриц.

Сравнительная геномная гибридизация (CGH) – метод количественного анализа ДНК хромосомных локусов с использованием референсного нормального образца. CGH на метафазных хромосомах.

Хромосомный микроматричный анализ: принцип и этапы метода. Преимущества и недостатки.

Раздел 2. Молекулярно-генетические методы исследования генома

Тема 2.1 Полимеразная цепная реакция (ПЦР).

Принципиальная схема ПЦР, компоненты и алгоритм подбора условий реакции в зависимости от цели исследования. Принципы дизайна олигонуклеотидных последовательностей (праймеров). ПЦР в реальном времени: с использованием интеркалирующих красителей и зондов TaqMan. Принципы создания зондов для ПЦР в реальном времени. Модификации и разновидности ПЦР: аллельспецифическая, метилчувствительная, «гнездная» ПЦР, мультиплексная, ПЦР длинных фрагментов. Электрофорез нуклеиновых кислот как способ визуализации ПЦР-продуктов. MLPA.

Тема 2.2 Фрагментный анализ.

Фрагментный анализ. Капиллярный электрофорез. Принципиальное устройство генетического анализатора на основе капиллярного электрофореза. Спектральная и пространственная калибровка капиллярного анализатора ДНК. Программное обеспечение для анализа результатов капиллярного электрофореза.

Интерпретация результатов фрагментного анализа ДНК.

Тема 2.3 Рестрикционный анализ.

Рестриктазы: классификация и номенклатура. Подбор рестриктазы для проведения рестрикционного анализа. Анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ).

Тема 2.4 Методы секвенирования нуклеиновых кислот.

Секвенирование ДНК по Сэнгеру. Использование модифицированных нуклеотидов в различных приложениях полимеразной цепной реакции. Секвенирование ДНК по Сэнгеру с использованием флуоресцентно меченых дидезоксинуклеозидтрифосфатов. Программное обеспечение для анализа результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру. Анализ первичных результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру, оценка качества результатов, способы диагностики причин получения технически неудовлетворительных результатов. Интерпретация результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру.

Высокопроизводительное параллельное секвенирование ДНК. Принципы высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК. Подготовка геномных библиотек к высокопроизводительному параллельному секвенированию ДНК. Способы обогащения образца ДНК целевыми участками генома для последующего высокопроизводительного параллельного секвенирования: гибридизация с иммобилизованными целевыми фрагментами ДНК. Способы амплификации клонов геномных библиотек для их подготовки к высокопроизводительному параллельному

секвенированию ДНК: эмульсионная ПЦР, мостиковая ПЦР. Способы измерения концентраций геномных библиотек, предназначенных для высокопроизводительного параллельного секвенирования.

Панели праймеров и/или зондов для обогащения образца ДНК участками генома, для поиска мутаций, ассоциированных с различными группами генетически обусловленных нозологий (сердечно-сосудистые, онкологические, офтальмологические и др. болезни). Современные технологии секвенирования: нанопоровое секвенирование, секвенирование синтезом, рН индуцированное секвенирование. Одномолекулярное секвенирование в реальном времени. ChiP-Seq.

Принципы анализа результатов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК. Понятие выравнивания последовательностей, понятие референсного генома. Основные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей, получаемых в результате секвенирования ДНК: Integrative Genome Viewer, UCSC Genome browser.

Раздел 3. Методы анализа экспрессии генов

Тема 3.1 Количественная ПЦР в реальном времени.

Исследование экспрессии генов с помощью RT-ПЦР.

Тема 3.2 Анализ РНК на микроматрицах.

Микроматрицы для анализа экспрессии генов. Использование сравнительной геномной гибридизации для анализа экспрессии генов.

Тема 3.3 Секвенирование РНК.

Методы выделения РНК из биологического материала. Фрагментация РНК. Особенности создания библиотек РНК. Проверка качества РНК-библиотек. Основные алгоритмы анализа данных, полученных при секвенировании РНК.

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 2

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов					Форма контроля
		Всего	Конт. акт. раб.	Л	СПЗ	СР	
	Полугодие 4	72	36	18	18	36	Зачет
Раздел 1	Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа	16	8	4	4	8	Практическая задача
Тема 1.1	FISH-метод.	8	4	2	2	4	
Тема 1.2	Методы исследования хромосом с помощью микроматриц.	8	4	2	2	4	
Раздел 2	Молекулярно-генетические методы исследования генома	34	16	8	8	18	Практическая задача
Тема 2.1	Полимеразная цепная реакция (ПЦР)	10	4	2	2	6	
Тема 2.2	Фрагментный анализ	6	4	2	2	2	
Тема 2.3	Рестрикционный анализ	6	4	2	2	2	
Тема 2.4	Методы секвенирования нуклеиновых кислот	12	4	2	2	8	
Раздел 3	Методы анализа экспрессии генов	22	12	6	6	10	Практическая задача
Тема 3.1	Количественная ПЦР в реальном времени.	6	4	2	2	2	

Тема 3.2	Анализ РНК на микроматрицах	6	4	2	2	2	
Тема 3.3	Секвенирование РНК	10	4	2	2	6	
	Общий объем	72	36	18	18	36	Зачет

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа может включать: работу с текстами, литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами сети интернет, а также проработку конспектов лекций, написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях и пр.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 3

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
1	Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа	1. Классические методы исследования кариотипа. 2. Сравнение различных методов изучения кариотипа. 3. Классификация хромосом 4. Виды флуоресцентных меток для FISH/ 5. Технология изготовления микроматриц для исследования кариотипа. 6. Виды микроматриц для исследования кариотипа. 7. Базы данных, используемые для анализа кариотипа. 8. Классификация хромосомных перестроек.
2	Молекулярно-генетические методы исследования генома	1. Классификация и номенклатура генных мутаций. 2. Механизмы возникновения генных мутаций. 3. Методы выделения нуклеиновых кислот. 4. Дополнительные компоненты ПЦР и их свойства. 5. Способы приготовления и окраски геля для электрофореза нуклеиновых кислот. 6. Использование рестриктаз в генной инженерии. 7. Пиросеквенирование. 8. Технология секвенирования единичных клеток.
3	Методы анализа экспрессии генов	1. Экспрессия генов: этапы, особенности у разных организмов. 2. Регуляция генной экспрессии. 3. Виды микроматриц для анализа РНК.

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 4

Раздел, тема	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное задание
	Полугодие 4		

Раздел 1	Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа	Практическая задача	1. Дано изображение, полученное с помощью флуоресцентного микроскопа. Требуется проанализировать результат FISH: а. 1. Что изображено? (ядра, метафазные пластинки) б. 2. Есть ли мутация? Если есть, то какой тип мутации? с. Рассчитать процент мозаицизма, если это необходимо. 2. Проанализировать результат ХМА с помощью баз данных. Сделать вывод по результатам исследования.
Тема 1.1	FISH-метод.		
Тема 1.2	Методы исследования хромосом с помощью микроматриц.		
Раздел 2	Молекулярно-генетические методы исследования генома	Практическая задача	1. Анализ электрофореграмм. 2. Подбор праймеров и условий проведения ПЦР с помощью специальных программ для подбора праймеров. 3. Проанализировать результат RT-ПЦР. 4. Проанализировать результат фрагментного анализа. 5. Проанализировать электрофореграмму с результатами ПДРФ-анализа. 6. Анализ результатов секвенирования по Сэнгеру с помощью программы Chromas 7. Анализ данных и оценка качества данных различных видов NGS.
Тема 2.1	Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Тема 2.2	Фрагментный анализ		
Тема 2.3	Рестрикционный анализ		
Тема 2.4	Методы секвенирования нуклеиновых кислот		
Раздел 3	Методы анализа экспрессии генов	Практическая задача	1. Проанализировать результат количественной RT -ПЦР с помощью специального программного обеспечения. 2. Интерпретация данных RNA-Seq.
Тема 3.1	Количественная ПЦР в реальном времени.		
Тема 3.2	Анализ РНК на микроматрицах		
Тема 3.3	Секвенирование РНК		

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации

Перечень вопросов к зачёту

Примерные тестовые задания

- Для культивирования лимфоцитов периферической крови необходимы ингредиенты:
 - Среда RPMI-1640
 - Фитогемагглютинин
 - Сыворотка крови
 - Пепсин
- Химическое вещество, останавливающее деление клеток на стадии метафазы:
 - Колцемид
 - Канамицин
 - Колхицин
 - Натрия бисульфит
- Формула кариотипа, характерная для синдрома Дауна:
 - 47,XXY
 - 46,XY,der(14;21)
 - 47,XX,+13
 - 47,XX,+21
- Для диагностики наследственных заболеваний ДНК можно выделить из:

1. Лимфоцитов периферической крови;
2. Тканевых биоптатов;
3. Волосяных луковиц;
4. Плазмы крови;
5. Сыворотки крови

5. Специфичность ПЦР зависит от:

1. Концентрации ионов Mg;
2. Температуры отжига праймеров;
3. Специфичности праймеров;
4. Времени элонгации;
5. Количества циклов

6. Для подтверждающей ДНК-диагностики известных мутаций используют методы:

1. ПЦР-ПДРФ;
2. Аллельспецифическая ПЦР;
3. Секвенирование;
4. ПЦР в реальном времени;
5. Микрочиповую технологию

7. Для поиска неизвестных мутаций в гене используют:

1. ПЦР в реальном времени;
2. Секвенирование;
3. ПЦР-ПДРФ;
4. Метод однонитчатого конформационного полиморфизма;
5. Микрочиповую технологию

8. Для проведения реакции секвенирования необходимо:

1. Специфический праймер;
2. Полимераза;
3. Специальные нуклеотиды, терминирующие полимеризацию;
4. Рестриктаза;
5. Протеиназа K;

9. ДНК-диагностика наследственных болезней бывает:

1. Прямая;
2. Непрямая;
3. Косвенная;
4. Обратная;
5. Позиционная

10. Если у пробанда известна мутация, приводящая к наследственному заболеванию, как определить наличие этой мутации у родственников:

1. Провести секвенс экзона с мутацией у родственников;
2. Определить полиморфные маркеры, сцепленные с патологическим аллелем;
3. Провести ПЦР-ПДРФ у родственников;
4. Провести полный скрининг мутаций в гене наследственного заболевания;

11. Для осуществления ДНК-диагностики микроделеционных синдромов используют:

1. Гибридизация in situ;
2. Аллельспецифическая ПЦР;

- 3. Анализ микросателлитного полиморфизма;
- 4. ПЦР-ПДРФ;
- 5. Секвенирование

12. Этап колхинизации при приготовлении препаратов метафазных хромосом используется для:

- А. Накопления клеток, находящихся на стадии метафазы митотического деления
- Б. Лучшего окрашивания хромосомных препаратов
- В. Получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле
- Г. Увеличения длины спутничных нитей
- Д. Уменьшения длины гетерохроматинового сегмента

13. При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют:

- А. ЭДТА
- Б. Гепарин
- В. Цитрат натрия
- Г. Глютамин
- Д. Трипсин

14. Условием сохранения периферической крови для использования ее в ДНК-диагностике является:

- А. Хранение в холодильнике на +4;
- Б. Заморозка на -20° и хранение в морозильнике необходимое время;
- В. Хранение неделю при комнатной температуре;
- Г. Хранение в термостате при +37
- Д. Свежую кровь нельзя использовать

15. ПЦР стала возможной благодаря открытию:

- А. РНК-полимеразы
- Б. ДНК-полимеразы
- В. Термостабильной ДНК-полимеразы
- Г. Теломеразы
- Д. Рестриктазы EcoRI

16. Праймеры это:

- А. Меченые фрагменты ДНК, определенной локализации на хромосоме
- Б. Фрагменты ДНК длиной 500- 1000 нуклеотидов
- В. Короткие 20-25 нуклеотидов специфические фрагменты ДНК
- Г. Фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему для размножения
- Д. Короткие полипептиды

17. При использовании автоматического анализатора нуклеотиды А, Т, Г, Ц на электрофореграмме представлены как:

- А. Разноцветные пятна
- Б. Пики одного цвета
- В. Пики разных цветов
- Г. Полосы различной длины
- Д. Цифры на измерительной шкале

Описание критериев и шкал оценивания

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме кандидатского экзамена обучающиеся оцениваются по четырехбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» – выставляется аспиранту, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации.

Оценка «хорошо» – выставляется аспиранту, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей при ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется аспиранту, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, в том числе при помощи наводящих вопросов преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется аспиранту, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

Оценка «зачтено» – выставляется аспиранту, если он продемонстрировал знания программного материала, подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Оценка «не зачтено» – выставляется аспиранту, если он имеет пробелы в знаниях программного материала, не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четырёхбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы.

Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырехбалльную шкалу осуществляется по схеме:

Оценка «Отлично» – 90-100% правильных ответов;

Оценка «Хорошо» – 80-89% правильных ответов;

Оценка «Удовлетворительно» – 71-79% правильных ответов;

Оценка «Неудовлетворительно» – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

Оценка «Зачтено» – 71-100% правильных ответов;

Оценка «Не зачтено» – 70% и менее правильных ответов.

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
1.	Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.	10
2.	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp	Удаленный доступ
3.	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 582 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ
4.	Гены [Текст] / Льюин, Б. ; пер. И. А. Кофиади и др. ; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с. : ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / B. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ.	5
5.	Генетика : учебник / В. И. Иванов, Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В. И. Иванова. - Москва: Академкнига, 2007	2
6.	Учебное пособие к практическим занятиям по биологии развития [Текст] / РНИМУ им. Н. И. Пирогова ; [сост. : О. В. Бульчук, И. Н. Волков, Т. Н. Ивченко и др. ; под ред. В. Н. Ярыгина]. - Москва : РНИМУ им. Н. И. Пирогова, 2018.	10
7.	Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Электронный ресурс]: пер. с англ. / под ред. К. Уилсон, Дж. Уолкер. – 2-е изд. (эл.). – Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. – 855 с. – (Методы в биологии) Доступ: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – <https://rsmu.ru.ru/>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные нормативные акты, сведения о реализуемых образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация. Через официальный сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам и ссылкам, в том числе к Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АСПКВК);

2. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – Электронная библиотечная система;

3. ЭБС IPRbooks – Электронно-библиотечная система;

4. ЭБС Айбукс – Электронно-библиотечная система;
5. ЭБС Букап – Электронно-библиотечная система;
6. ЭБС Лань – Электронно-библиотечная система;
7. ЭБС Юрайт – Электронно-библиотечная система.

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

1. <http://www.consultant.ru> - Консультант студента, компьютерная справочная правовая система в РФ;
2. <https://www.garant.ru> - Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
3. www.ncbi.nlm.nih.gov – сайт, содержащий информацию о базах данных белковых доменов, ДНК и РНК, базах данных статей научной литературы (PubMed) и таксономичной информации, содержит различные стандартные программы биоинформатики;
4. <https://www.omim.org/> - база данных с заболеваниями с менделевским типом наследования;
5. <http://dgv.tcag.ca/> - база данных, содержащая CNV (copy number variation), встречающиеся в геноме человека;
6. <https://genome.ucsc.edu/> - интерактивный веб-сайт, предлагающий доступ к данным о последовательности геномов различных видов позвоночных и беспозвоночных, в том числе человека и основных модельных организмов;
7. <https://www.deciphergenomics.org/> - база данных, описанных в литературе, хромосомных перестроек в геноме человека;
8. <https://www.geneimprint.com/> - веб-сайт для получения информации о геномном импринтинге и импринтированных генах;
9. <https://www.possum.net.au/> - база данных наследственных заболеваний человека;
10. <https://www.omim.org> - OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) — онлайн-версия каталога «Менделевское наследование у человека»;
11. <https://www.lovd.nl> - LOVD (Leiden Open Variation Database) - открытая база данных вариантов Лейдена;
12. <https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic> - COSMIC (Catalogue of Somatic Mutations in Cancer) - каталог соматических мутаций опухолевых клеток;
13. <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php> - HGMD (Human Gene Mutation Database) - база данных мутаций генов человека.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Таблица 6

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
----------	--	--

1	Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Учебные столы, стулья Мультимедиа-проектор Компьютер персональный Ноутбук Стационарный экран Акустическое оборудование Учебно-наглядные пособия: наборы тематических слайдов, таблиц и видеофильмов.
2	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде РНИМУ.
3	Учебная лаборатория	Микроскопы световые, набор цитогенетических препаратов, автоматический термоциклер (амплификатор), система для электрофореза в агарозных гелях с видеодетекцией, миницентрифуга (на 12.000 об/мин), термостат суховоздушный, термостат твердотельный, холодильник на -20, холодильник на +4, набор автоматических дозаторов, ламинарный бокс для работ с клеточными культурами, ПЦР-бокс, центрифуга, термостат-шейкер, дистиллятор, аналитические весы, лабораторные весы, микроволновая печь.

Программное обеспечение

- MICROSOFT WINDOWS 7, 10;
- OFFICE 2010, 2013;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- Консультант плюс (справочно-правовая система);
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Public License;
- 7-Zip;
- FastStone Image Viewer;
- Chromas.

9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными требованиями.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются занятия лекционного и семинарского типа, самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на разделы:

Раздел 1. Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа.

Раздел 2. Молекулярно-генетические методы исследования генома.

Раздел 3. Методы анализа экспрессии генов.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение литературы, её конспектирование, подготовку к семинарским (практическим) занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ОВЗ.

Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными требованиями.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

- рекомендуемую литературу;
- задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;
- задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);
- вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля).

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить литературу, список которой приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим

формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.