

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 (Пироговский Университет)**

Институт биомедицины (МБФ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович

**Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**Б.1.О.29 Функционирование геномов и генов
для образовательной программы высшего образования - программы бакалавриата
по направлению подготовки
06.03.01 Биология
направленность (профиль)
Биомедицина
Год начала подготовки - 2023**

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.29 Функционирование геномов и генов (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология.

Направленность (профиль): Биомедицина.

Форма обучения: очная.

Составители:

№, п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
-----------	---------------------------	---------------------------	-----------	--------------

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
----------	---------------------------	---------------------------	-----------	--------------

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

«Кафедра молекулярной биологии и медицинской
биотехнологии МБФ»
протокол от «___» _____ № _____

Зав. кафедрой

Прохорчук Егор Борисович
Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена ученым советом

« _____ »
протокол от «___» _____ 20__ № _____

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович
Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 06.03.01 Биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «7» августа 2020 г. № 920 рук.
2. Устав и локальные нормативные акты Университета.
3. Общая характеристика образовательной программы.
4. Учебный план образовательной программы.

© федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Цель: Целью освоения дисциплины «Функционирование генов и геномов» является получение системных знаний о строении и функционировании генов и геномов живых организмов, об их роли в молекулярной организации клетки; получение навыков анализа медико-биологических социально-значимых проблем с точки зрения лежащих в их основе молекулярно-генетических процессов; формирование современного естественно-научного мировоззрения на основе знания механизмов передачи и реализации генетической информации; выявление тесной связи геномики с другими медицинскими дисциплинами, практическим здравоохранением.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

- Ознакомление студентов с важнейшими методами молекулярной биологии и генной инженерии, позволяющими проводить основные этапы молекулярной диагностики.
- Ознакомление студентов с использованием достижений геномных исследований в медицине.
- Ознакомление студентов с использованием достижений геномных исследований в медицине.
- Ознакомление студентов с основными технологиями структурного и функционального анализа нуклеиновых кислот, включая компьютерные программы и алгоритмы исследования нуклеотидных последовательностей.
- Приобретение студентами знаний в области геномных исследований и технологий.
- Формирование навыков анализа биомедицинских социально-значимых проблем с точки зрения лежащих в их основе молекулярных процессов.
- Формирование у студентов представлений о патологических состояниях как результате нарушения молекулярно-генетических механизмов внутриклеточных процессов.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Функционирование геномов и генов» изучается в 7 семестре(ах) и относится к обязательной части Блока Б.1 «Дисциплины». Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 5.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся в рамках образовательной программы должны освоить следующие дисциплины и практики: Основы клеточной биологии; Микробиология, вирусология; Биохимия; Основы молекулярной биологии; Общая и неорганическая химия; Органическая химия; Иностранный язык; Генетика; Научно-исследовательская работа; Практика по профилю профессиональной деятельности "Биомедицинская".

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Доклинические и клинические исследования лекарственных веществ; Геномика; Иммунология; Клиническая лабораторная диагностика.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного прохождения практик: Преддипломная, НИР.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

7 семестр

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины
ОПК-5 Способен применять в профессиональной деятельности современные представления об основах биотехнологических и биомедицинских производств, генной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования	
ОПК-5.ИД1 Применяет в профессиональной деятельности современные представления об основах биотехнологических и биомедицинских производств	Знать: Основные понятия и законы молекулярной биологии и геномики, основные методы и средства анализа в современной молекулярной биологии и геномике.
	Уметь: Предложить адекватный, в том числе междисциплинарный, подход для поиска взаимосвязи между нарушениями в структуре и функционировании генов (генома) и патологическими процессами.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Владеть навыками выбора подходящих моделей и методов исследования проблемных ситуаций в .
УК-1 Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	
УК-1.ИД1 Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними	Знать: Основные понятия и принципы функционирования генов и геномов.
	Уметь: Воспроизводить основные молекулярно-генетические методы исследования для решения экспериментальных и практических задач в области биомедицины.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Владеть методическими навыками для применения их в области биотехнологических и биомедицинских производств.

2.Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий / Формы промежуточной аттестации		Всего часов	Распределение часов по семестрам
			7
Учебные занятия			
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КРО), в т.ч.:		80	80
Лекционное занятие (ЛЗ)		32	32
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		39	39
Коллоквиум (К)		9	9
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		64	64
Подготовка реферата		10	10
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		42	42
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)		12	12
Промежуточная аттестация:			
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:		9	9
Экзамен (Э)**		9	9
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА)**		27	27
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	180	180
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 36	5,00	5,00

** Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине в форме экзамена организуется в рамках экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов. Время на подготовку к экзамену и его прохождение устанавливается учебным планом образовательной программы.

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

7 семестр

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Молекулярная организация клетки			
1	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 1. Молекулярные механизмы передачи сигнала	Внутриклеточный сигнальный путь, активированный внеклеточными сигнальными молекулами. Формы внеклеточной передачи сигнала. Передача сигнала через щелевые контакты (gap junctions). Механизм действия ядерных рецепторов. Рецепторы на поверхности клеток. Внутриклеточные сигнальные молекулы. Молекулярные переключатели. Регуляция активности GTPаз. Формирование внутриклеточных сигнальных комплексов. Передача сигнала через рецепторы, сопряженные с G-белком. Передача сигнала через рецепторы, сопряженные с ферментами. Основные классы рецепторов, сопряженных с ферментами. Тирозинкиназные рецепторы. Рецепторы, ассоциированные с тирозинкиназами. Рецепторные серин/треониновые протеинкиназы. Сигнальные пути, основанные на регулируемом протеолизе латентных белков-регуляторов генов.
2	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 2. Цитоскелет эукариотических клеток	Три типа филаментов участвующих в организации цитобскеleta: актиновые филаменты, микротрубочки и промежуточные филаменты. Строение и свойства G-актина. Формирование актиновых филаментов, участие АТР. Актин-связывающие белки. Миозины. Формирование сайтов адгезии. Амебоидное движение и подвижность немышечных клеток. Строение и свойства тубулина. Структура микротрубочки. Самосборка микротрубочек; роль GTP. Микротрубочко-ассоциированные белки. Моторные белки, ассоциированные с микротрубочками. Роль микротрубочек в поведении клетки. Промежуточные филаменты. Роль промежуточных филаментов в клетке. Структура субъединиц белков промежуточных филаментов и сборка цитоплазматических филаментов. Шесть классов белков промежуточных филаментов. Тканеспецифический характер экспрессии белков этих классов. Примеры функционирования промежуточных филаментов различных типов.
3	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 3. Принципы межклеточного взаимодействия. Экстрацеллюлярный матрикс. Молекулы адгезии.	Разнообразие экстрацеллюлярного матрикса (ЭЦМ). Основные компоненты ЭЦМ: структурные белки, адгезивные белки, протеогликаны (ПГ) и гиалуроновая кислота. Фибриллярные и нефибриллярные коллагены. Структура и сборка фибрилл. Эластин. Строение и сборка эластических волокон. Ламинин и фибронектин – основные адгезивные белки ЭЦМ. Структура и функции. Гликозаминогликаны (ГАГ) и гиалуроновая кислота. ПГ и ГАГ. Строение. Синтез. Функции. Информационная роль матрикса. Типы адгезии. Суперсемейства молекул адгезии: иммуноглобулиноподобные молекулы адгезии, кадерины, селектины, интегрины. Участие в различных типах адгезии. Краткая характеристика каждого суперсемейства.
4	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 4. Механизмы апоптоза. Апоптоз и патологические состояния	Программируемая клеточная смерть у про- и эукариот. Понятие «апоптоз», его отличие от некроза. Каспазы. Активация каспаз. Белки семейства Bcl. Два основных пути апоптоза: с помощью рецепторов клеточной гибели и митохондриальный. Механизмы апоптоза и регуляция апоптоза. Удаление апоптотических клеток. Связь апоптоза с различными заболеваниями: апоптоз при онкологических, сердечно-сосудистых, аутоиммунных, нейродегенеративных и других заболеваниях.
Раздел 2. Геномика и эпигеномика			
1	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 1. Понятие об эпигенетике	Примеры однойцевых близнецов, клонированных организмов. Ландшафты Уоддингтона (Waddington). Ошибочные теории на заре генетики: деминуция хроматина и количественный контроль экспрессии. Основные механизмы контроля генетической информации на уровне первичной структуры ДНК и на уровне эпигенетики. Основные эпигенетические механизмы: гистоновый код, метилирование ДНК, некодирующие РНК. Импринтинг.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
2	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 2. 3D геномика	Гистоновый код, метилирование ДНК. Энхансеры, суперэнхансеры, топологически изолированные домены, инсуляторы, транскрипционные фабрики. Методы картирования топологически изолированных доменов, HiC. Хромосомные территории.
3	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 3. Репрограммирование транскрипционных программ	Дифференцировка, дедифференцировка. Соматическое репрограммирование. X инактивация. Геномный импринтинг. Факторы Яманаки. Транскрипционные программы индуцированных плюрипотентных клеток. Бивалентные марки хроматина. Клонирование организмов.
4	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 4. Живые тексты: анатомия и разнообразие геномов	Геномные базы данных. Разброс размеров геномов. Парадокс и загадка С-значения. Геномы архей, бактерий и эукариот: принципиальные сходства и различия. Геномы вирионов как пример простейшего репликатора. Разнообразие вирусных геномов и корреляция между размером генома и количеством генов. Общие закономерности анатомии бактериальных геномов. Дополнительные хромосомные элементы: плазмиды, мегаплазмиды, хромиды. Геномные критерии вида у прокариот. Геномы динофлагеллят.
5	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 5. Геномная революция	Применение NGS секвенирования в науке: де novo сборка геномов; SNP calling; ChIP Seq (анализ ДНК-белковых взаимодействий: иммунопреципитация хроматина высокопроизводительным секвенированием ДНК); одноклеточная геномика; ATAC-Seq (анализ открытых структур хроматина); RNA Seq.
Раздел 3. Геномные технологии			
1	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 1. Стволовые и прогениторные клетки	Стволовые и прогениторные клетки, история их открытия. Определение стволовых клеток. Основные типы стволовых клеток человека. Эмбриональные стволовые клетки. Понятие фетальных клеток. Стволовые и прогениторные клетки взрослого организма. Процессы регенерации. Свойства стволовых клеток различного происхождения. Основные характеристики стволовых и прогениторных клеток. Молекулярные маркеры стволовых и прогениторных клеток. Понятие ниши. Клетки, участвующие в структуре ниши. Регуляция деления стволовой клетки. Ландшафт Уолдингтона. Принцип качелей Корочкина. Факторы, влияющие на дифференцировку прогениторных клеток. Эпителиально-мезенхимальный переход. Индуцированные плюрипотентные клетки. Опухолевые стволовые клетки. Теории происхождения опухолей.
2	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 2. Основы клеточной инженерии и генной терапии	История клеточной терапии. Молекулярные характеристики клеток для терапии. Технология получения и культивирования клеток животных и растений. Понятия линий, пересаживаемых и первичных культур клеток. Среда. Принцип строения банков клеток. Перспектива создания технологий клонирования тканей и органов. Методы паспортизации клеток. Понятие контаминации. Международные требования к безопасности клеток. Методы управления дифференцировкой клеток в культурах. Необходимые условия стадии дифференцировки прогениторных клеток для клеточной терапии. Типы стволовых/прогениторных клеток, используемых для терапии. Поведение клеток после введения их в организм животного. Понятия аутологичности. Аллотрансплантаты и ксенотрансплантаты. Химерные животные. Технологии получения кондиционных сред. Технологии выделения факторов из клеток млекопитающих. Стандарты GLP («Good Laboratory Practice», Надлежащая лабораторная практика) для лабораторных исследований и GMP («Good Manufacturing Practice») для производства клеточных препаратов. Закон РФ для применения клеточных препаратов. Возможность использования индуцированных плюрипотентных клеток.
3	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 3. Понятие о синтетической биологии	Синтетическая биология как научное направление – история появления. Минимальный геном: экспериментальный и биоинформатический подход. Создание организмов с искусственным геномом. Принципы инженерии в биологии. Стандартизация частей ДНК, комбинаторный синтез генетической сети.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
4	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 4. Геномы вирусов	Вирусы, отличия от клеточных форм жизни. Принципы классификации и систематики вирусов, происхождение и распространение вирусов в природе. Механизмы взаимодействия вирусов с клеткой-хозяином. Принципы трансляции вирусных мРНК в эукариотических клетках. Локализация синтеза вирусных мРНК и белков в зараженной клетке. Разнообразие вирусных геномов. Классификация вирусов по Балтимору. Основные группы, семейства вирусов человека. Жизненный цикл и функционирование генома на примере вирусов HIV и SARS-Cov2. Прионы. Прионные заболевания человека
5	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 5. Практическая геномика	Применение NGS секвенирования в диагностике: определение соматических мутаций при онкологических заболеваниях; анализ свободноциркулирующей ДНК при онкологических заболеваниях; неинвазивная пренатальная диагностика; RNA Seq панели при назначении химиотерапии при онкологических заболеваниях; экзомное секвенирование и прекоцепционный скрининг; наследственные формы многофакторных заболеваний; определение репертуара Т клеточных рецепторов; анализ микробиоты. Инструменты генетического редактирования: TALEN, CRISPR/ Cas, цинковые пальцы. Области применения технологий. Соматическое редактирование и редактирование зигот. Поиск новых геноредакторов. Основные подходы к созданию лекарств на основе геноредактирования. Эпигенетическое редактирование с помощью dCas8.
6	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 6. Геномика патологических состояний	Онкологические и нейродегенеративные болезни. Математические основы проведения ассоциативных исследований (GWAS). Логистическая регрессия. Пассажиры и драйверные SNP. Соотношение рисков. Соотношение роли генетических и средовых факторов при развитии заболевания.
7	УК-1.ИД1, ОПК-5.ИД1	Тема 7. Популяционная геномика. Геномика и эпигеномика древней ДНК	Понятие Fst. Дрейф генов, бутылочное горлышко, эффект основателя. Полногеномные этнические исследования. Этногенетические карты PCA. Понятие о F2, F3, F4 статистике. ABBA-BABA тест. Принципы лабораторной работы с древней ДНК. Принципы анализа данных секвенирования древней ДНК. Эволюция человека с точки зрения современной генетики. Эпигенетика древней ДНК.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

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

4. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем при проведении занятий

№ п/п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***				
					КП	ОУ	ОП	ОК	ЛР
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
7 семестр									
Раздел 1. Молекулярная организация клетки									
Тема 1. Молекулярные механизмы передачи сигнала									
1	ЛЗ	Молекулярные механизмы передачи сигнала	2	Д	1	1			
2	ЛПЗ	Сигнальные пути, основанные на регулируемом протеолизе латентных белков-регуляторов генов.	3	Д	1	1			
Тема 2. Цитоскелет эукариотических клеток									
3	ЛЗ	Цитоскелет эукариотических клеток	2	Д	1	1			
4	ЛПЗ	Участие моторных белков и белков, взаимодействующих с элементами цитоскелета, в регуляции поведения клетки.	3	Д	1	1			
Тема 3. Принципы межклеточного взаимодействия. Экстрацеллюлярный матрикс. Молекулы адгезии.									
5	ЛЗ	Принципы межклеточного взаимодействия. Экстрацеллюлярный матрикс. Молекулы адгезии.	2	Д	1	1			
6	ЛПЗ	Использование молекул адгезии и компонентов ЭЦМ в молекулярной биологии, медицине и косметологии.	3	Т	1	1	1		
Тема 4. Механизмы апоптоза. Апоптоз и патологические состояния									
7	ЛЗ	Механизмы апоптоза. Апоптоз и патологические состояния	2	Д	1	1	1		
8	ЛПЗ	Методы изучения клеточного цикла и апоптоза	3	Д	1	1	1		
9	К	Коллоквиум	3	Р	1	1	1	1	
Раздел 2. Геномика и эпигеномика									
Тема 1. Понятие об эпигенетике									
10	ЛЗ	Понятие об эпигенетике	2	Д	1	1	1	1	
11	ЛПЗ	Иммуноцитохимические методы исследования эукариотических клеток	3	Т	1	1	1	1	1
Тема 2. 3D геномика									
12	ЛЗ	3D геномика	2	Д	1	1	1	1	1
Тема 3. Репрограммирование транскрипционных программ									
13	ЛЗ	Репрограммирование транскрипционных программ	2	Д	1	1	1	1	1
14	ЛПЗ	Геномика и эпигеномика в биологии и медицине	3	Д	1	1	1	1	1
Тема 4. Живые тексты: анатомия и разнообразие геномов									
15	ЛЗ	Живые тексты: анатомия и разнообразие геномов	2	Д	1	1	1	1	1
16	ЛПЗ	Система рестрикции-модификации	3	Т	1	1	1	1	1
Тема 5. Геномная революция									
17	ЛЗ	Геномная революция	2	Д	1	1	1	1	1
18	ЛПЗ	Система хозяин – вектор. Основные свойства векторов, используемых в геномной инженерии.	3	Д	1	1	1	1	1
19	К	Коллоквиум	3	Р	1	1	1	1	1
Раздел 3. Геномные технологии									
Тема 1. Стволовые и прогениторные клетки									
20	ЛЗ	Стволовые и прогениторные клетки	2	Д	1	1	1	1	1
Тема 2. Основы клеточной инженерии и геномной терапии									
21	ЛЗ	Основы клеточной инженерии и геномной терапии	2	Д	1	1	1	1	1
22	ЛПЗ	Методы секвенирования геномов	3	Д	1	1	1	1	1
Тема 3. Понятие о синтетической биологии									
23	ЛЗ	Понятие о синтетической биологии	2	Д	1	1	1	1	1
24	ЛПЗ	ПЦР в реальном времени. Анализ экспрессии генов.	3	Т	1	1	1	1	1
Тема 4. Геномы вирусов									

№ п/п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***				
					КП	ОУ	ОП	ОК	ЛР
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
25	ЛЗ	Геномы вирусов	2	Д	1	1	1	1	1
Тема 5. Практическая геномика									
26	ЛПЗ	ПЦР-ПДРФ-1	3	Т	1	1	1	1	1
27	ЛЗ	Практическая геномика	2	Д	1	1	1	1	1
28	ЛПЗ	ПЦР-ПДРФ-2	3	Т	1	1	1	1	1
29	ЛПЗ	ПЦР-ПДРФ-3	3	Т	1	1	1	1	1
Тема 6. Геномика патологических состояний									
30	ЛЗ	Геномика патологических состояний	2	Д	1	1	1	1	1
Тема 7. Популяционная геномика. Геномика и эпигеномика древней ДНК									
31	ЛЗ	Популяционная геномика. Геномика и эпигеномика древней ДНК	2	Д	1	1	1	1	1
32	К	Коллоквиум	3	Р	1	1	1	1	1
33	Э	Экзамен	9	ПА	1	1			
		Всего в семестре	89		32	32	27	24	22
		Всего по дисциплине	89		32	32	27	24	22

(* , **, *** смотри условные обозначения)

Условные обозначения

Виды учебных занятий*

Виды учебных занятий	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)	Сокращённое 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 по теме занятия
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся (ФПТКУ)	Техническое и сокращённое наименование		Возможность проведения текущего контроля успеваемости по видам контроля		
				Д	Т	Р
1	Контроль присутствия	Присутствие	КП	+		
2	Опрос устный	Опрос устный	ОУ			
3	Опрос письменный	Опрос письменный	ОП		+	
4	Опрос комбинированный	Опрос комбинированный	ОК			+

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся (ФПТКУ)	Техническое и сокращённое наименование		Возможность проведения текущего контроля успеваемости по видам контроля		
				Д	Т	Р
5	Проверка лабораторной работы	Лабораторная работа	ЛР		+	

5. Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине Оценочные средства промежуточной аттестации

5.1. Формы промежуточной аттестации

Семестр	Форма промежуточной аттестации****	Форма проведения промежуточной аттестации
1	2	3
7 семестр	Экзамен	Контроль присутствия, Опрос устный

Условные обозначения ****

Формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование
Экзамен	Экзамен Э

5.2 Критерии выставления оценок

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме экзамена

7 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценок
«неудовлетворительно»	Обучающийся демонстрирует отсутствие знаний значительной части материала, предусмотренного программой дисциплины; базовые понятия не усвоены; обучающийся не может ответить материал экзаменационного билета, допускает принципиальные ошибки в базовых определениях или грубые ошибки, искажающие суть дисциплины
«хорошо»	Обучающийся демонстрирует твердое знание материала, предусмотренного программой дисциплины; ответы обучающегося правильные и структурированные, но допускаются небольшие неточности или непринципиальные ошибки, которые обучающийся исправляет сам или с минимальной помощью экзаменатора
«удовлетворительно»	Обучающийся демонстрирует только базовое знание материала, предусмотренного программой дисциплины; обучающийся отвечает неуверенно, отсутствует четкое понимание деталей, присутствуют логические разрывы, грубые ошибки и для раскрытия сути билета требуются наводящие вопросы экзаменатора
«отлично»	Обучающийся демонстрирует глубокое и систематизированное знание материала, предусмотренного программой дисциплины; четкое понимание сущности рассматриваемых процессов, явлений и концепций, умение применять теорию на практике; ответы обучающегося логичны, последовательны, без ошибок и наводящих вопросов преподавателя; обучающийся свободно оперирует терминологией

6. Структура рейтинга по дисциплине

6.1. Обучающийся имеет право пройти промежуточную аттестацию по дисциплине или её части на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине в соответствующем семестре.

6.2. Критерии, показатели проведения текущего контроля успеваемости с использованием балльно-рейтинговой системы (по семестрам и формам промежуточной аттестации)

Рейтинг по дисциплине рассчитывается по результатам текущей успеваемости обучающегося. Тип контроля по всем формам контроля дифференцированный, выставляются оценки по шкале: "неудовлетворительно", "удовлетворительно", "хорошо", "отлично". Исходя из соотношения и количества контролей, рассчитываются рейтинговые баллы, соответствующие системе дифференцированного контроля.

7 семестр

Виды занятий		Формы проведения текущего контроля успеваемости		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Опрос письменный	ОП	3	129	В	Т	43	29	15
		Проверка лабораторной работы	ЛР	4	172	В	Т	43	29	15
Коллоквиум	К	Опрос комбинированный	ОК	3	702	В	Р	234	156	78
Сумма баллов по дисциплине за семестр					1003					

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме экзамена (на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине (модулю) или её части)

7 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценки
«отлично»	Рейтинговый балл не менее 90 % (не менее 900 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«хорошо»	Рейтинговый балл не менее 75 % (не менее 750 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«удовлетворительно»	Рейтинговый балл не менее 60 % (не менее 600 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«неудовлетворительно»	Рейтинговый балл менее 60 % (менее 600 баллов) и/или Получение оценки ниже «удовлетворительно» за прохождение хотя бы одного текущего рубежного контроля в семестре или не прохождение рубежного контроля

7. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме экзамена

1. Стволовые и прогениторные клетки. Понятие потентности. Классификация стволовых клеток. Основные характеристики стволовых и прогениторных клеток. Молекулярные маркеры столовых и прогениторных клеток.
2. Особенности деления стволовых клеток.
3. Гемопоэтические стволовые клетки. Стволовые клетки нервной ткани.
4. Дифференцировка клеток. Ландшафт Уоддингтона, качели Корочкина.
5. Понятие ниши стволовой клетки.
6. Эпителиально-мезенхимальный и мезенхимально-эпителиальный переходы в онтогенезе и при патологических процессах.
7. Нарушения путей дифференцировки при культивировании клеток.
8. Использование стволовых и прогениторных клеток в терапии.
9. Основные подходы к репрограммированию соматических клеток.
10. Индуцированные плюрипотентные клетки. Получение и использование. Факторы Яманаки.
11. Аутологичная и аллогенная трансплантации стволовых клеток.
12. Глиомы: теории возникновения и подходы к лечению.
13. Три основных типа систем рестрикции-модификации. Принцип функционирования. Сходства и различия.
14. Геномика и эпигеномика соматического репрограммирования. Роль белков группы Polycomb и Trithorax.
15. «Плюс-минус» метод секвенирования ДНК.
16. Метод секвенирования ДНК путем химической деградации (метод Максама-Гилберта)
17. Секвенирование ДНК по Сэнгеру: «метод обрыва цепи» или метод терминирующих аналогов трифосфатов. Модификации метода «терминаторов».
18. Секвенирование «нового поколения» Next-generation sequencing (NGS). Преимущества методов. Этапы проведения эксперимента. Метод Illumina/Solexa
19. Секвенирование «нового поколения» Next-generation sequencing (NGS).

20. Пиросеквенирование.
21. Секвенирование путем лигирования SOLiD. Ионное полупроводниковое секвенирование (Ion Torrent Sequencing)
22. Одномолекулярное секвенирование в реальном времени. Секвенирование в реальном времени одонитевых фрагментов ДНК методом синтеза (PacBio RS). Нанопоровое секвенирование.
23. Метилирование гистонов и низкомолекулярные ингибиторы, препятствующие действию метилтрансфераз.
24. Подходы к лечению онкологических заболеваний низкомолекулярными ингибиторами белков группы Polysomb.
25. Вирусы. Классификация вирусов.
26. Коронавирус. Строение. Жизненный цикл коронавируса.
27. Особенности синтеза и трансляции РНК коронавируса.
28. Минимальный геном: экспериментальный и биоинформатический подход.
29. Популяционная генетика. Митохондриальные и У хромосомальные гаплогруппы

Образец билета для проведения экзамена

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ

Билет № _____

для проведения экзамена по дисциплине «Функционирование геномов и генов» по
программе бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология
направленность (профиль) Биомедицина

Экзаменационный билет № 1

*для проведения экзамена по дисциплине «Функционирование генов и геномов» по
специальности «Биология»*

- Стволовые и прогениторные клетки. Основные характеристики стволовых и прогениторных клеток. Молекулярные маркеры стволовых и прогениторных клеток. Понятие ниши.

- Методы определения уровня метилирования ДНК.

- Реферат

Кафедра молекулярной биологии и медицинской
биотехнологии МБФ

Заведующий кафедрой
Прохорчук Егор Борисович
Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

- внимательно прочитать материал предыдущей лекции;
- ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой прочитанной лекции;
- внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради;
- записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции.

Методические указания для подготовки к занятиям семинарского типа

- внимательно изучить теоретический материал по конспекту лекции, учебникам, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам;
- подготовиться к выступлению на заданную тему, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- выполнить письменную работу, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- подготовить доклад, презентацию или реферат, если данное задание предусмотрено по дисциплине.

Методические указания для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа

- внимательно изучить теоретический материал по конспекту лекции, учебникам, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам;
- тщательно изучить и законспектировать методики проведения экспериментов;
- проработать тестовые задания и ситуационные задачи, которые были рекомендованы для самостоятельного решения.

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)

- изучить учебный материал по всем темам и разделам дисциплины в семестре, включенным в данный контроль.

Методические указания для подготовки и защиты 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 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 вышеперечисленное 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 10 источников.

Методические указания для подготовки к экзамену

- ознакомиться со списком вопросов и практических заданий, выносимых на промежуточную аттестацию в форме экзамена;
- проанализировать материал и наметить последовательность его повторения;
- определить наиболее простые и сложные темы и (или) разделы дисциплины;
- повторить материал по наиболее значимым/сложным темам и (или) разделам дисциплины по конспектам лекций и учебной литературе, а также электронным образовательным ресурсам;
- повторить схемы, таблицы, изученные в процессе освоения дисциплины.

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)

- работу с учебной, учебно-методической литературой по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными на рекомендованных

медицинских сайтах),

- работу с электронными образовательными ресурсами (дополнительные иллюстративно-информационные материалы, представленные на сайте кафедры), с конспектами обучающегося: чтение, изучение, анализ, сбор и обобщение информации, её конспектирование;
- решение ситуационных задач;
- решение тестовых заданий;
- подготовку реферата.

Перечень тем рефератов

7 семестр

1. Системы рестрикции-модификации. Применение рестриктаз в генной инженерии.
2. Терапия генетических заболеваний генно-инженерными методами.
3. Геномные библиотеки.
4. Мобильные генетические элементы. Применение в биотехнологии
5. Трансгенные линии лабораторных животных.
6. Использование вирусных векторов в генной терапии
7. Нарушение метилирования ДНК при развитии заболеваний
8. МикроРНК, их участие в развитии заболеваний
9. Геномный импринтинг. Болезни импринтинга.
10. Роль длинных некодирующих РНК в развитии заболеваний
11. ДНК- и РНК-вакцины
12. Попытки генетической модификации человека – успехи и препятствия.
13. Контроль распространения генно-модифицированных организмов.
14. Способы нокаутирования генов эукариот.
15. Химерные белки, способы создания и применение

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

9.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п/п	Наименование, автор, год и место издания	Рекомендуется при изучении разделов дисциплины	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурса
1	2	3	4	5
1	Молекулярная биология клетки: руководство для врачей, Фаллер Д. М., Шилдс Д., 2024 - 2025	Молекулярная организация клетки	25	
2	Молекулярная биология и геновая инженерия: практикум, Субботина Т. Н., Николаева П. А., Харсекина А. Е., 2024 - 2025	Геномные технологии Геномика и эпигеномика	0	https://www.iprbookshop.ru/84253.html
3	Молекулярная биология: [учебник для высшего профессионального образования], Коничев А. С., Севастьянова Г. А., 2024 - 2025	Геномные технологии Геномика и эпигеномика Молекулярная организация клетки	70	
4	ПЦР в реальном времени, Ребриков Д. В., 2024 - 2025	Геномные технологии Геномика и эпигеномика	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=94bn.pdf&show=dcatalogues/1/5061/94bn.pdf&view=true
5	NGS. Высокопроизводительное секвенирование, Ребриков Д. В., 2024 - 2025	Геномные технологии Геномика и эпигеномика	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=86bn.pdf&show=dcatalogues/1/5053/86bn.pdf&view=true
6	Гены по Льюину, Кребс Дж., Голдштейн Э., 2024 - 2025	Геномные технологии Геномика и эпигеномика Молекулярная организация клетки	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=109bn.pdf&show=dcatalogues/1/5080/109bn.pdf&view=true
7	Клетки по Льюину, Филиппович И. В., 2024 - 2025	Геномика и эпигеномика Молекулярная организация клетки	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=107bn.pdf&show=dcatalogues/1/5078/107bn.pdf&view=true

9.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе профессиональных баз данных, необходимых для освоения дисциплины

1. Научная электронная библиотека PubMed <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. <http://www.medline-catalog.ru/> <http://www.regmed.ru/> <http://www.pubmedcentral.nih.gov/>;
<http://www.biochemistry.org/>; <http://www.clinchem.org/>; <http://medbiol.ru/>; <http://molbiol.ru/>;
<http://www.plos.org/>; <http://www.biomedcentr>
3. Издательство РАМН (книги по всем отраслям медицины) <http://iramn.ru/>
4. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова)
5. National Academy Press (руководства) www.nap.edu
6. Российская национальная библиотека <https://nlr.ru/>
7. Государственная центральная научная медицинская библиотека (ГЦНМБ): <https://rucml.ru/>
8. UniProt
9. <http://molbiol.ru/>
10. <http://biomolecula.ru/insilico/>

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

1. MS Windows в редакциях: 7 Pro, 10 Pro, 11 Pro (x86, x64) – лицензия бессрочно
2. MS Office в редакциях: «Standard», «Professional Plus» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
3. MS Visio в редакциях: «Professional» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно

4. Astra Linux Special Edition, вариант лицензирования «Орел», РУСБ.10015-10 – лицензия бессрочно
5. Adobe Acrobat Reader – свободно распространяемое ПО
6. Гарант (справочная правовая система) – лицензия до 31.07.2027
7. FastStone Image Viewer – свободно распространяемое ПО
8. Яндекс Браузер для организаций – свободно распространяемое ПО
9. Платформа «1С:Предприятие 8», конфигурации «1С:Документооборот государственного учреждения», «1С:Университет ПРОФ», «1С:Медицина» – лицензия бессрочно
10. Единая цифровая образовательная среда РНИМУ им. Н.И. Пирогова – собственная разработка РНИМУ
11. МТС Линк платформа для проведения вебинаров – лицензия до 04.07.2027 г.
12. Антивирус Kaspersky endpoint Security – лицензия до 19.09.2027 г.
13. Архиватор 7-Zip – свободно распространяемое ПО
14. Платформа «Kinescore» - лицензия до 11.03.2027 г.
15. Система управления обучением (LMS) – лицензия бессрочная
16. Ubuntu – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
17. Debian – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
18. Statistica
19. Office Standard/ Professional Plus 2010 with SP1, дог. № 65164326 от 08.05.2015 (32 шт.), АО «СофтЛайн Трейд», срок действия лицензии: бессрочно
20. Mozilla Firefox, Mozilla Public License, [www. Mozilla.org/MPL/2.0](http://www.Mozilla.org/MPL/2.0), (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
21. Автоматизированная образовательная среда университета
22. Adobe Reader, get/adobe.com/ru/reader/otherversions, (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
23. Google Chrom, www.google.ru/intl/ru/chrom/browser/privacy/eula_text.html, (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
24. Windows 8.1 Enterprise Windows 8.1 Professional, дог. № 65162986 от 08.05.2015, (32 шт.), АО «СофтЛайн Трейд», срок действия лицензии: бессрочно
25. MS Office (Excel)
26. RealTime PCR (ДНК-Технология)

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.

Университет располагает следующими видами помещений и оборудования для материально-технического обеспечения образовательной деятельности для реализации образовательной программы дисциплины:

№ п /п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет», Столы, Экран для проектора, Стулья, Доска маркерная, Проектор мультимедийный, Маркеры по стеклу
2	Аудитория для проведения занятий семинарского типа (практических занятий), лабораторных практикумов, лабораторных работ, демонстрационных экспериментов групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет», Весы лабораторные, Столы, Спектрофотометр, Оборудование для электрофореза, Лабораторная посуда, Экран для проектора, Амплификатор, Стулья, Доска маркерная, Термостат, Реактивы ХЧ и ЧДА, Дозатор лабораторный, Транслюминатор, Микроцентрифуга, Электрооборудование для лабораторного практикума, Проектор мультимедийный, Шейкер, Маркеры по стеклу
3	Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой с возможностью подключения к сети Интернет и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации	Учебная мебель (столы, стулья), компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду
4	Учебная аудитория для проведения промежуточной аттестации	Учебная мебель (столы и стулья для обучающихся), стол, стул преподавателя, персональный компьютер; набор демонстрационного оборудования (проектор, экран, колонки)

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 обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.