

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
образования**
«Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова» (КБГУ)
Институт химии и биологии

Кафедра биологии, геоэкологии и молекулярно-генетических основ живых систем

СОГЛАСОВАНО
**Руководитель образовательной
программы**
_____ **А.Ю.Паритов**

«_____» _____ **20** _____ г.

УТВЕРЖДАЮ
Директор института
_____ **А.М. Хараев**

«_____» _____ **20** _____ г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б1.В.07 «ДНК-диагностика»

Направление подготовки
06.03.01.Биология
(код и наименование направления подготовки)

Профиль подготовки
«Биология клетки»
(наименование профиля подготовки)

Квалификация (степень) выпускника
Бакалавр

Форма обучения
очная

Нальчик 2020

Рабочая программа дисциплины «ДНК-диагностика»
/сост. З.И. Боготова – Нальчик: КБГУ, 2020. - 24 с.

Рабочая программа предназначена для преподавания дисциплины по выбору *вариативной* части студентам *очной формы обучения* по направлению подготовки 06.03.01 Биология, 8 семестра, 4 курса.

Рабочая программа составлена с учетом Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации «07» августа 2014 г. № 944.

Составитель _____ **З.И. Боготова**
(подпись)

3.1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цели дисциплины: знакомство с современными достижениями молекулярной генетики и их применением в практике для проведения ДНК-диагностики.

Задачи изучения дисциплины:

- современные методы молекулярно-генетической диагностики – цели, задачи, перспективы.
- понимание генетической природы наследственных моногенных и полигенных (многофакторных) заболеваний;
- приобретение знаний и выработку навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии, а также изучение молекулярных механизмов развития наиболее распространенных многофакторных заболеваний.
- обучение подходам и методам проведения всех видов ДНК-диагностики.
- знание методов молекулярной диагностики, фармакогенетики, генотерапии.

3.2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Преподавание курса «ДНК-диагностика» является одним из этапов подготовки дипломированных бакалавров биологов. Актуальность введения данной дисциплины обусловлена тем, что бурно развивающиеся молекулярно-биологические технологии позволяют глубоко внедриться в медицинскую практику для установления первопричины заболеваний человека, что открывает новые горизонты знания для предупреждения, выявления, лечения многих болезней человека.

Программа курса составлена с учетом требований типовой программы учебных дисциплин для высших учебных заведений. Дисциплина «ДНК-диагностика» относится к дисциплинам по выбору вариативной части профессионального цикла Б1.В.07 и преподается в течение 8 семестра на 4 курсе бакалавриата студентам очной формы обучения.

На изучение курса отводится 144 часов (4 з.е.) (из них лекционных - 40, лабораторных - 40 и для самостоятельной работы – 37 часов, заканчивается экзаменом – 27 часов).

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины:

- цитология;
- генетика;
- молекулярная биология;
- молекулярная генетика.

3.3. Требования к результатам освоения содержания дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки:

общепрофессиональных (ОПК): **ОПК-7** – способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике;

профессиональными компетенциями: **ПК-1** – способность эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

- **получить представление о** современном уровне развития генетики, о методах, использующихся для ДНК-диагностики заболеваний и патологических состояний.

Знать:

1. Современные данные по строению генома человека.
2. Общие принципы проведения ДНК-диагностики.
3. Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики для медицинской практики.

Уметь: -

- проводить и анализировать результаты ДНК-диагностики;
- использовать достижения современных молекулярно-генетических методов в решении задач медицины, а также применять полученные знания в дальнейшей практической деятельности.

Владеть:

- методами проподготовки биологического материала для проведения ДНК-диагностики;
- методами проведения ДНК-диагностики.
- принципами секвенирования генетических последовательностей;

Для изучения указанной дисциплины студенты хорошо должны знать генетику, цитологию, молекулярную биологию, общую биологию, некоторые разделы химических наук.

3.4. Содержание и структура дисциплины (модуля)**Содержание разделов дисциплины**

№ раздела	Наименование раздела	Содержание раздела	Форма текущего контроля
1	2	3	4
1	Раздел 1. Структура и методы анализа ДНК	В этом разделе рассматриваются общие представления о структуре нуклеиновых кислот, выделении ДНК, ее синтезе и рестрикции. Подробно рассматриваются основные методы анализа ДНК.	Т, К, ЛР
2	Раздел 2. Геном человека. Структура генов.	В этом разделе рассматриваются структура генома человека, его изменчивость, генетическое картирование, оценка сцепления генов.	Т, К, ЛР
3	Раздел 3. Методы ДНК-диагностики	В данном разделе рассматриваются вопросы типов и номенклатур мутаций, существующие методы ДНК-диагностики мутаций.	Т, К, ЛР
4	Раздел 4. Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных болезней.	Этот раздел посвящен изучению прямых и косвенных методов молекулярной диагностики при различных типах наследования, определение групп риска, поиск гетерозиготных носителей мутаций.	Т, К, ЛР

5	Раздел 5. Генетическая экспертиза и различные виды ДНК-диагностики.	В данном разделе рассматриваются молекулярно-биологические технологии в индивидуализации человека и идентификация личности, а также различные виды ДНК-диагностики (диагностика предрасположенности к многофакторным заболеваниям, HLA-типирование, определение совместимости донора и реципиента для трансплантации, диагностика различных форм бесплодия и невынашивания беременности, определение ДНК возбудителя при различных бактериальных и вирусных инфекциях).	Т, К, ЛР, Р
---	--	---	-------------

Структура дисциплины «ДНК-диагностика»

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных единицы (144 часа)

Вид работы	Трудоемкость, часов
	Всего
Общая трудоемкость (в з.е.)	4
Контактная работа (в часах):	80
<i>Лекции (Л)</i>	40
<i>Практические занятия (ПЗ)</i>	
<i>Лабораторные работы (ЛР)</i>	40
<i>Семинарские занятия (СЗ)</i>	
Самостоятельная работа:	37
Курсовой проект (КП)	
курсовая работа (КР)	
Расчетно-графическое задание (РГЗ)	
Реферат (Р)	
Эссе (Э)	
Самостоятельное изучение разделов	
Контрольная работа (К)	
Подготовка и прохождение промежуточной аттестации	
Подготовка и прохождение итоговой аттестации	27
Вид итогового контроля (зачет, экзамен)	экзамен

Разделы дисциплины, изучаемые в 8 семестре

№ раздела	Наименование разделов, тем	Количество часов				
		Всего	Контактная работа			Самостоятельная. работа СР
			Л	ПЗ	ЛР	

1	2	3	4	5	6	7
1	Раздел 1. Структура и методы анализа ДНК		12		14	5
2	Раздел 2. Геном человека. Структура генов.		6		4	8
3	Раздел 3. Методы ДНК-диагностики		6		6	-
4	Раздел 4. Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных болезней.		6		6	12
5	Раздел 5. Генетическая экспертиза и различные виды ДНК-диагностики.		10		10	12
	Итого:		40		40	37

Тематический план лекций по курсу «ДНК-диагностика»

№ п/п	Тема	Литература
1.	Раздел 1. Структура и методы анализа ДНК	Ахметов И.И. Молекулярная генетика спорта [Электронный ресурс]: монография/ Ахметов И.И.— Электрон. текстовые данные.— М.: Советский спорт, 2009.— 268 с.— Режим доступа: http://www.iprbookshop.ru/9882 .— ЭБС «IPRbooks»
	Тема 1. Введение. Общие представления о структуре нуклеиновых кислот. Тема 2. Выделение ДНК. Синтез и рестрикция. Тема 3. Блот-гибридизация по Саузерну. Гибридизация in situ. Тема 4. ДНК-зонды. Клонирование. Векторные системы. Тема 5. Геномные и тканеспецифичные библиотеки генов. Их скрининг. Тема 6. Секвенирование последовательностей ДНК. ПЦР.	Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов/ Жимулёв И.Ф.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007.— 479 с.— Режим доступа: http://www.iprbookshop.ru/4155 .— ЭБС «IPRbooks» Иванов П. Л. Индивидуализация человека и идентификация личности: молекулярная биология в судебной экспертизе. // Вестник Российской Академии Наук. Том 73, № 12, с. 1085-1097 (2003). Молекулярно-генетические и биохимические методы в современной биологии растений [Электронный ресурс]/ Н.С. Белозерова [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 496 с.— Режим доступа: http://www.iprbookshop.ru/6454 .— ЭБС «IPRbooks»
2.	Раздел 2. Геном человека. Структура генов.	Козлов Н.Н. Математический анализ генетического кода [Электронный ресурс]/ Козлов Н.Н.— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 224 с.—
	Тема 7. Геном человека и его основные элементы. Тема 8. Изменчивость и мобильность генома человека.	
3	Раздел 3. Методы ДНК-диагностики	

	<p>Тема 9. Первичная идентификация точечных мутаций.</p> <p>Тема 10. Молекулярное сканирование известных мутаций.</p>	<p>Режим доступа: http://www.iprbookshop.ru/6571.— ЭБС «IPRbooks»</p> <p>Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. Учебное пособие. — СПб.: СпецЛит, 2009. — 192 с. — ISBN 978-5-00411-3.</p> <p>Льюин Б. Гены. — М.: Изд. Бином Лаборатория знаний, 2012. — 896 с.</p> <p>Никольский Генетика: учебное пособие для вузов / В. И. Никольский. Москва. Издательство: Академия. 2010. 249 с.</p> <p>Примроуз С. Геномика. Роль в медицине. [Электронный ресурс]/ Примроуз С.; пер. с англ. — 2-е изд. (эл.) — М. — Издательство: БИНОМ. Лаборатория знаний. Бином — 2014 г. — 277 с. - ISBN: 978-5-9963-2309-8</p>
4	Раздел 4. Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных болезней.	<p>Разин С.В. Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном. [Электронный ресурс]/Разин С.В. — 4-е изд. (эл.) — М. — Издательство: БИНОМ. Лаборатория знаний. Бином — 2015 г. — 191 с. - ISBN: 978-5-9963-2128-5</p> <p>Ребриков Д.В. Саматов Г.А., Трофимов Д.Ю. ПЦР в реальном времени [Электронный ресурс]/ Д.В. Ребриков [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013.— 225 с.— Режим доступа: http://www.iprbookshop.ru/6530.— ЭБС «IPRbooks»</p> <p>Ребриков Д.В. NGS. Высокопроизводительное секвенирование [Электронный ресурс]/ Д.В. Ребриков [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 233 с.— Режим доступа: http://www.iprbookshop.ru/37015.— ЭБС «IPRbooks»</p>
5	Раздел 5. Генетическая экспертиза и различные виды ДНК-диагностики.	<p>Шевченко В.А., Топорина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека: учебник для ВУЗов. — М.: Владос, 2002. — 240 с.</p> <p>Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия [Электронный ресурс]: учебно-справочное пособие/ Щелкунов С.Н.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2010.— 514 с.— Режим доступа: http://www.iprbookshop.ru/5668.— ЭБС «IPRbooks»</p> <p>Пособие / под ред. доктора медицинских наук, профессора С. В. Костюкевича. — 4-е изд., доп. — СЗГМУ им. И. И. Мечникова. — 2012. http://biomed.szgmu.ru/SZGMU_SITE/Toolkit.html</p>

Лабораторные работы

№ ЛР	№ раздела	Наименование лабораторных работ	Кол-во часов
------	-----------	---------------------------------	--------------

1		3	4
	1	Раздел 1. Структура и методы анализа ДНК	
1	1	Структура и функции нуклеиновых кислот. Генетический код. Решение ситуативных задач.	2
2	1	Идентификация хромосом человека с помощью различных типов окрашивания по длине	4
3	1	Использование молекулярно-цитогенетических методов в диагностике различных патологий.	4
4	1	Определение аллельного полиморфизма гена методом полимеразной цепной реакции.	4
		Раздел 2. Геном человека. Структура генов.	
5	2	Изучение структуры генов	4
		Раздел 3. Методы ДНК-диагностики	
6	3	Классификация, типы и номенклатура мутаций.	6
		Раздел 4. Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных болезней.	
7	4	Анализ наследственной патологии методами прямой и косвенной диагностики.	6
		Раздел 5. Генетическая экспертиза и различные виды ДНК-диагностики.	
8	5	Молекулярно-генетические методы идентификации личности и определение родства.	10
		Итого	40

Тематический план лабораторных работ по курсу «ДНК-диагностика».

№ п/п	Тема	Литература	Оборудование
1.	Структура и функции нуклеиновых кислот. Генетический код. Решение ситуативных задач.	Горбунова В.Н. и др. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных болезней. – С-П. Специальная литература, 1997. – 287 с. Гены. Под ред. Льюина. Издательство: Бином. Лаборатория знаний. – 951 с. ISBN: 978-5-94774-794-2	Макет структуры ДНК, компьютерные слайды, ноутбук, таблицы генетического кода
2.	Идентификация хромосом человека с помощью различных типов окрашивания по длине	Сингер М. Гены и геномы. / М.Сингер, П. Берг //М.: Мир, 2002. Арчаков А.М. Постгеномные технологии и молекулярная медицина. / А.М Арчаков //Вестник РАН, 2004. – Т. 74. - № 5. С.423-428. Зинкович И. И. и др. Опыт использования метода ДНК-типирования в экспертизе спорного отцовства. // Архив клинической и экспериментальной медицины. ДонДМУ. – Том 11. - №3. – 2002. – С. 313-317. Зиновьева В.Н. Задачи по молекулярной медицинской генетике для студентов медико-биологических специальностей. // Вестник ВОГиС. – 2009. – Том 13. - №3. С. 692-697. Кулмабабетова Г Современные проблемы биологии, ЕНУ, Астана, 2012	наглядные материалы по строению хромосомы, кариотипов разного дифференциального окрашивания, микроскопы, центрифуга, фитогемагглютинин (ФГА), питательная среда 199, цельная сыворотка крупного рогатого скота, цельная кровь, 0,25% раствор трипсина, этиловый спирт, 5% раствор Гимзы, дистиллированная вода, уксусная кислота, колхицин, предметные стекла.
3.	Использование молекулярно-	Молекулярно-генетические	электронные и бумажные фотографии, рисунки,

	цитогенетических методов в диагностике различных патологий.	технологии в медицинской практике/ Под ред Масленникова А.Б. – Вып. 13. – Новосибирск: Альфа Виста Н, 2009. – 328 с. ISBN 978-5-9901544-2-1. Слепцова Ж. В. Судебно-медицинская идентификация личности с использованием полиморфизма ряда молекулярно-генетических локусов генома человека. Автор. диссертации на соискание ученой степени кандидата медицинских наук. Барнаул – 2005. 23 с. Сулимова Г.Е., Удина И.Г., Зинченко В.В. Анализ полиморфизма ДНК с использованием метода полимеразной цепной реакции. – М: Макс Пресс, 2006. – 80 с. Боготова З.И. и др. Молекулярно-генетические методы и эволюция живых систем. Методические рекомендации к лабораторным работам, Нальчик 2011, КБГУ – 38 с. Оберемок В. В. Методические рекомендации к применению ПЦР-метода. - Таврический национальный университет им. В.И. Вернадского. – Симферополь. - 2008. – 35 с. Применение молекулярно-генетической индивидуализирующей системы на основе полиморфизма нуклеотидных последовательностей митохондриальной ДНК в судебно-медицинской экспертизе идентификации личности и установления биологического родства. Методические указания. утв. Минздравом РФ 25.01.2001 n 2001/4. - RUdoctor.net	отражающие примеры молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомной патологии, ноутбук, ножницы, клей, исследовательский микроскоп, деревянный шпатель или скальпель, предметные и покровные стекла, метиловый спирт, краситель.
4.	Определение аллельного полиморфизма гена методом полимеразной цепной реакции.		: методические материалы, ПЦР-бокс, амплификатор, набор автоматических пипеток (от 5 до 1000 мкл), вортекс, лабораторный пластик, образцы ДНК, набор праймеров, рестриктазы, термостат, вертикальные камеры для электрофореза, набор гребенок, источник тока, УФ-трансиллюминатор, цифровой фотоаппарат или сканнер гелей, автоматическая пипетка, лабораторный пластик, мерная колба (цилиндр) на 1000 мл, колба на 250 мл, электрическая плитка или микроволновая печь, реактивы для приготовления полиакриламидного геля.
5.	Изучение структуры генов		методические материалы, конструкторы для построения генов.
6.	Классификация, типы и номенклатура мутаций.		методические материалы, карточки с результатами ДНК-диагностики различных индивидуумов или семейных случаев.
7.	Анализ наследственной патологии методами прямой и косвенной диагностики.		методические материалы, карточки с ситуативными заданиями по ДНК-диагностике.
8.	Молекулярно-генетические методы идентификации личности и определения родства.		методические материалы, карточки со схемами электрофореграмм продуктов амплификации.

Практические занятия (семинары) не предусмотрены
Курсовой проект (курсовая работа) не предусмотрены
Самостоятельное изучение разделов дисциплины

№ раздела	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов
-----------	--	--------------

1	2	3
1	Природа генетической информации: гены и белки.	5
2	Значение мобильных генетических элементов в онто- и филогенезе.	8
4	Молекулярно-генетическая характеристика моногенных и полигенных заболеваний.	12
5	Молекулярная диагностика в онкологии	6
5	ДНК-диагностика невынашивания беременности	6
	Итого	37

3.5. Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации

В ходе семестра проводятся 3 рубежных текущих контроля, оценивающих по 6 баллов.

1 рейтинговая контрольная точка

Раздел 1. Структура и методы анализа ДНК

Вопросы на коллоквиум:

1. Строение нуклеиновой кислоты – ДНК. Функция.
2. Строение нуклеиновой кислоты – РНК. Функция.
3. Основные носители наследственности.
4. Основная центральная догма молекулярной биологии.
5. Основные информационные процессы – транскрипция.
6. Основные информационные процессы - сплайсинг,
7. Основные информационные процессы - трансляция.
8. Генетический код.
9. Выделение ДНК из трудных источников.
10. Выделение ДНК из различных биологических объектов.
11. Рестриктазы. Сайты рестрикции как генетические маркеры.
12. Блот-гибридизация по Саузерну. Принцип метода.
13. Разновидности блоттинга.
14. Гибридизация in situ. Описание метода.
15. ДНК-зонды и клонирование.
16. Библиотеки генов. Получение библиотеки клонов геномной ДНК.
17. Скрининг библиотек генов.

Типовые тестовые задания

I:

S: Процесс удвоения ДНК называется:

- +: репликацией
- : транскрипцией
- : репарацией
- : трансляцией

I:

S: Вещество, которое входит в состав РНК и не встречается в ДНК:

- : аденин
- +: урацил
- : цитозин
- : пиримидин

I:

S: РНК, в отличие от ДНК:

- + : одноцепочечная
- : нерегулярный полимер
- : имеет в своем составе 5 разных нуклеотидов
- : имеет в своем составе аминокислоты

I:

S: Процесс, сущность которого составляет синтез мРНК на матрице ДНК, получил название:

- : трансляция
- + : транскрипция
- : рекомбинация
- : репликация

I:

S: Три рядом находящихся основания, обеспечивающих включение одного аминокислотного остатка в полипептидную цепь, либо сигнал начала или завершения транскрипции, называется:

- : оперон
- + : кодон
- : тРНК
- : гистон

I:

S: Процесс синтеза полипептидных цепей при посредстве мРНК называется:

- + : трансляция
- : транскрипция
- : репарация
- : репликация

I:

S: Принцип комплементарности в строении ДНК означает, что:

- : молекула двуцепочечная
- : цепочки соединены друг с другом ковалентной связью
- + : напротив А одной цепочки всегда стоит Т другой цепочки, напротив Г - Ц
- : напротив А одной цепочки всегда стоит Г другой цепочки, напротив Т - Ц

I:

S: Общее название ДНК и РНК:

- : биополимеры
- : делящиеся молекулы
- + : нуклеиновые кислоты
- : наследственные вещества

I:

S: Остовы цепочек двойной спирали ДНК построены из:

- + : сахаров и фосфатов
- : белков и кальция
- : кислот и щелочей
- : солей и металлов

I:

S: Нуклеотиды в одной цепочке ДНК соединены связями:

- : водородными
- : нуклеотидными
- : пептидными
- + : ковалентными

I:

S: Синонимом термина «матричная РНК» является:

- : молекула-матрица
- +: информационная РНК
- : транспортная РНК
- : рибосомная РНК

2 рейтинговая контрольная точка

Раздел 2. Геном человека. Структура генов.

Раздел 3. Методы ДНК-диагностики

Вопросы на коллоквиум

1. Основные принципы секвенирования ДНК. Химический метод.
2. Основные принципы секвенирования ДНК. Метод Сэнджера.
3. Полимеразная цепная реакция. Принцип метода.
4. Нормальные и мутантные аллели.
5. Классы мутантных аллелей.
6. Описание пенетрантности.
7. Описание импринтинга.
8. Изменчивость генома человека.
9. Мобильность генома человека.
10. Облигатные и факультативные элементы генома.
11. Полиморфные сайты рестрикции.
12. ПДРФ-анализ.
13. Основные элементы генома человека.
14. Ассиметричная ПЦР. Характеристика метода.
15. Количественная ПЦР. Характеристика метода.
16. Метод анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК
17. Метод денатурирующего градиентного гель-электрофореза.
18. Гетеродуплексный анализ.

Типовые тестовые задания

I:

S: Выпадение участков генетического материала, протяженностью от нескольких нуклеотидов до участков хромосом, называется:

- : дупликация
- : репликация
- +: делеция
- : терминация

I:

S: Изменение кодонов, которое приводит к остановке считывания информации называется:

- : миссенс-мутация
- : сдвиг рамки считывания
- +: нонсенс – мутация

I:

S: Инсерция – это тип мутации, когда происходит:

- +: вставка
- : выпадение
- : поворот
- : перенос

I:

S: Делеция – это тип мутации, когда происходит:

- : вставка
- +: выпадение
- : поворот
- : перенос

I:

S: Точковая мутация – это:

- +: изменение маленького фрагмента ДНК, одного основания
- : увеличение числа хромосом
- : геномная перестройка
- : удвоение 21 хромосомы

I:

S: Хромосомные мутации – это:

- +: большие структурные изменения в геноме
- : незначительные изменения в ДНК
- : оба ответа правильные
- : оба ответа неверны

I:

S: Молчащие мутации – это:

- +: изменения, не меняющие кодируемую аминокислоту.
- : изменения, меняющие кодируемую аминокислоту
- : оба ответа верны
- : оба ответа неверны

I:

S: Миссенс-мутация – это:

- +: изменение кодонов, которое приводит к изменению кодируемой им аминокислоты и функции белка
- : изменение кодонов, которое приводит к остановке считывания
- : кратное увеличение числа хромосом
- : перенос генов из одной клетки в другую

I:

S: Нонсенс-мутация – это:

- +: изменение кодонов, которое приводит к остановке считывания
- : кратное увеличение числа хромосом
- : хромосомные мутации
- : перенос генов из одной клетки в другую

I:

S: Мутации, возникающие во время нормальной жизни клеток:

- +: спонтанные
- : индуцированные
- : мутаторы
- : индукторы

I:

S: Спонтанные мутации – это:

- +: мутации, возникающие во время нормальной жизни клеток
- : мутации, индуцируемые мутагенами
- : оба ответа неверны
- : оба ответа верны

Раздел 4. Молекулярно-генетические аспекты пренатальной диагностики наследственных болезней.

Вопросы на коллоквиум

1. Типы генетических заболеваний.
2. Прямые методы диагностики.
3. Косвенные методы диагностики.
4. Группы риска. Поиск гетерозиготных носителей мутаций при ДНК-диагностике.
5. ДНК-диагностика при различных типах наследования.

Типовые тестовые задания

I:

S: Косвенные методы диагностики моногенных наследственных заболеваний основаны на использовании:

- + : сцепления гена и полиморфного маркера
- : несцепленного наследования
- : оба ответа правильные
- : оба ответа неверны

I:

S: Косвенные методы молекулярной диагностики используют:

- + : полиморфные сайты рестрикции
- : мобильные генетические элементы
- : экзоны
- : интроны

I:

S: Косвенные методы молекулярной диагностики используют:

- + : STR-локусы
- : мобильные генетические элементы
- : экзоны
- : интроны

I:

S: К типам наследования НЕ относят:

- + : сцепленные на одной хромосоме
- : аутосомно-рецессивный
- : аутосомно-доминантный
- : сцепленные с половыми хромосомами

I:

S: При аутосомно-рецессивном типе наследования доля рождения больных детей у гетерозиготных родителей составляет:

- + : 25%
- : 50 %
- : 12.5 %
- : 100%

I:

S: При X-сцепленном наследовании НОСИТЕЛЯМИ мутантного гена являются:

- + : женщины
- : мужчины
- : женщины и мужчины
- : нет правильного ответа

I:

S: Ген SRY в норме локализован на:

- + : Y-хромосоме
- : X-хромосоме
- : аутосомной хромосоме
- : все ответы правильные

I:

S: Ген SRY определяет:

- + : развитие пола по мужскому типу
- : развитие пола по женскому типу
- : оба ответа правильные
- : оба ответа неверны

I:

S: Развитие индивидуума с кариотипом XY –женщина связано с мутацией в гене:

- + : SRY
- : ACE
- : BRCA1
- : BRCA2

I:

S: Развитие мужчины с XX-кариотипом связано с переносом гена SRY на:

- : Y- хромосому
- + : X-хромосому
- : аутосомную хромосому
- : нет правильного ответа

I:

S: При доминантном типе наследования рождение больных детей, где один родитель болен, происходит с вероятностью:

- + : 50%
- : 25%
- : 100%
- : 1%

I:

S: Для «митохондриальных болезней» характерен:

- + : материнский тип наследования
- : отцовский тип наследования
- : менделевский тип наследования
- : нет правильного ответа

I:

S: Признак, проявляющийся ТОЛЬКО в гомозиготном состоянии генотипа:

- : доминантный
- : генеративный
- : аутосомный
- + : рецессивный

3 рейтинговая контрольная точка

Раздел 5. Генетическая экспертиза и различные виды ДНК-диагностики.

Вопросы на коллоквиум

1. Индивидуальные реакции на лекарства. Фармакогеномика.
2. Социальные и этические проблемы при ДНК-диагностике.
3. Генетические основы подверженности к различным патологическим пристрастиям: алкоголизм, наркомания, табакокурение.
4. ДНК-диагностика при различных бактериальных и вирусных инфекциях.
5. Генотипирование вид судебно-медицинской экспертизы.
6. Молекулярно-генетический метод индивидуализации: ПДРФ-анализ.

7. Молекулярно-генетический метод индивидуализации: ПДАФ -анализ, анализ полиморфизма нуклеотидных последовательностей ДНК.
8. Экспертиза спорного отцовства как идентификационный тест.
9. Спортивная генетика. Состояние и перспективы.
10. Использование особенностей митохондриальной ДНК для установления родства.

Типовые тестовые задания

I:

S: Фенотип формируется под влиянием только:

- : условий внешней среды
- : деятельности человека
- +: генотипа и условий внешней среды
- : все ответы неверны

I:

S: Рecessивные аллели проявляются фенотипически:

- +: только в гомозиготном состоянии
- : только в гетерозиготном состоянии
- : только в дигибридном скрещивании
- : никогда

I:

S: Пенетрантность гена:

- +: показатель фенотипического проявления аллеля в популяции
- : показатель генотипического проявления аллеля в популяции
- : процент кроссинговера
- : процент рекомбинации

I:

S: Заболевание серповидно-клеточной анемии связано с мутацией в гене:

- +: появление и исчезновение сайта рестрикции
- : выпадение нуклеотида
- : вставка нуклеотида
- : транзиция Т на Ц

I:

S: Пренатальная диагностика:

- +: дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития
- : послеродовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития
- : неонатальный скрининг новорожденных
- : нет правильного ответа

I:

S: Мажорная мутация:

- +: наиболее часто встречающаяся в популяции
- : очень редко встречающаяся в популяции

- : не встречающаяся в популяции
- : нет правильного ответа

I:

S: Инсерция - это мутация сдвига рамки чтения, когда в молекулу ДНК

- +: встраивается один или несколько нуклеотидов
- : выпадает один или несколько нуклеотидов
- : перемещается один или несколько нуклеотидов
- : нет правильного ответа

I:

S: Делеции это мутация сдвига рамки чтения, когда в молекулу ДНК

- : встраивается один или несколько нуклеотидов
- +: выпадает один или несколько нуклеотидов
- : перемещается один или несколько нуклеотидов
- : нет правильного ответа

I:

S: "Системный" полиморфизм:

- +: одновременное выявление аллельных вариантов нескольких локусов одного семейства
- : выявление генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям
- : выявление моногенных заболеваний
- : нет правильного ответа

Примерный перечень тем рефератов студентов.

1. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины.
2. Генетическая предрасположенность к курению.
3. Генетическая предрасположенность к алкоголизму.
4. Генетическая предрасположенность к наркомании и азартным играм.
5. Сравнительная геномная гибридизация.
6. Исследование профилей экспрессии генов.
7. Медико-генетическое консультирование.
8. Судебно-генетическая экспертиза.
9. Молекулярно-генетическая характеристика моногенных заболеваний (5 заболеваний).
10. Генная терапия. Этические и социальные проблемы.
11. Генетическое тестирование в спорте.

Примерный перечень вопросов для подготовки к экзамену

- Генотипирование вид судебно-медицинской экспертизы.
- Молекулярно-генетический метод индивидуализации: ПДРФ-анализ.
- Молекулярно-генетический метод индивидуализации: ПДАФ –анализ, анализ полиморфизма нуклеотидных последовательностей ДНК.
- Экспертиза спорного отцовства как идентификационный тест.
- Типы генетических заболеваний.
- Прямые и косвенные методы молекулярной диагностики наследственных заболеваний.

- Группы риска. Поиск гетерозиготных носителей мутаций при ДНК-диагностике.
- ДНК-диагностика при различных типах наследования моногенных заболеваний.
- Гаплотипы. HLA-типирование.
- Индивидуальные реакции на лекарства. Фармакогеномика.
- Социальные и этические проблемы при ДНК-диагностике.
- Генетические основы подверженности к различным патологическим пристрастиям: алкоголизм, наркомания, табакокурению
- ДНК-диагностика при различных бактериальных и вирусных инфекциях.
- Устройство и оснащение ПЦР-лаборатории для проведения ДНК-диагностики.
- Мутационная изменчивость. Типы мутаций. Классификация мутаций.
- Молекулярно-генетические методы. Методы экстракции нуклеиновых кислот.
- Методы детекции мутаций: Блот-гибридизация. Виды блоттинга.
- Методы детекции мутаций: Гибридизация in situ. FISH-гибридизация.
- Методы детекции мутаций: Полимеразная цепная реакция. Компоненты реакции. Этапы ПЦР.
- Методы детекции мутаций: Полимеразная цепная реакция в режиме «реального времени» (Real-Time PCR).
- Методы детекции мутаций. Секвенирование последовательностей ДНК. Виды секвенирования. Суть метода.
- Спортивная генетика. Состояние и перспективы.

3.6. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности:

Результаты обучения (компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Вид оценочного материала
способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике. (ОПК - 7)	<p>Владеть: базовыми представлениями об основных закономерностях генетики и селекции</p> <p>Уметь: Связывать генетическую информацию с цитологическими основами наследственности и положениями хромосомной теории. Связывать данные генетики с другими разделами, использовать достижения генетики в решении фундаментальных и прикладных задач. Решать типовые задачи, используя знания о закономерности наследования признаков</p> <p>Знать: Закономерности наследования признаков, механизмы</p>	<p>Текущий контроль успеваемости</p> <p>Промежуточная аттестация</p> <p>Рубежный контроль</p>

	наследственности и изменчивости генетического материала Современные достижения генетики, геномики, протеомики	
способность эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ (ПК-1)	<p>Владеть: Навыками работы с биологическими объектами, определителями и методами, современной аппаратурой и оборудованием</p> <p>Уметь: проводить и анализировать биологический эксперимент</p> <p>Знать: приемы постановки биологического эксперимента</p>	

3.7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

Основная литература

1. Ахметов И.И. Молекулярная генетика спорта [Электронный ресурс]: монография/ Ахметов И.И.— Электрон. текстовые данные.— М.: Советский спорт, 2009.— 268 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/9882>.— ЭБС «IPRbooks»
2. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов/ Жимулёв И.Ф.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007.— 479 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/4155>.— ЭБС «IPRbooks»
3. Молекулярно-генетические и биохимические методы в современной биологии растений [Электронный ресурс]/ Н.С. Кузнецова [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 496 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/6454>.— ЭБС «Консультант студента»
4. Козлов Н.Н. Математический анализ генетического кода [Электронный ресурс]/ Козлов Н.Н.— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 224 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/6571>.— ЭБС «Лань».
5. Льюин Б. Гены. – М.: Изд. Бином Лаборатория знаний, 2012. – 896 с.
6. Никольский Генетика: учебное пособие для вузов / В. И. Никольский. Москва. Издательство: Академия. 2010. 249 с.
7. Примроуз С. Геномика. Роль в медицине. [Электронный ресурс]/ Примроуз С.; пер. с англ. – 2-е изд. (эл.) – М. – Издательство: БИНОМ. Лаборатория знаний. Бином – 2014 г. – 277 с. - ISBN: 978-5-9963-2309-8 ЭБС «Консультант студента».
8. Разин С.В. Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном. [Электронный ресурс]/Разин С.В. – 4-е изд. (эл.) – М. – Издательство: БИНОМ.

Лаборатория знаний. Бином – 2015 г. – 191 с. - ISBN: 978-5-9963-2128-5 ЭБС «Лань».

9. Ребриков Д.В. Саматов Г.А., Трофимов Д.Ю. ПЦР в реальном времени [Электронный ресурс]/ Д.В. Ребриков [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013.— 225 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/6530>.— ЭБС «Лань».
10. Ребриков Д.В. NGS. Высокопроизводительное секвенирование [Электронный ресурс]/ Д.В. Ребриков [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 233 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/37015>.— ЭБС «Консультант студента».
11. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия [Электронный ресурс]: учебно-справочное пособие/ Щелкунов С.Н.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2010.— 514 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/5668>.— ЭБС «IPRbooks»

Дополнительная литература

1. Арчаков А.М. Постгеномные технологии и молекулярная медицина. / А.М Арчаков //Вестник РАН, 2004. – Т. 74. - № 5. С.423-428.
2. Ахметов И.И. Молекулярная генетика спорта [Электронный ресурс]: монография/ Ахметов И.И.— Электрон. текстовые данные.— М.: Советский спорт, 2009.— 268 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/9882>.— ЭБС «IPRbooks»
3. Бочков Н.П. и др. Медицинская генетика. – М. Медицина, 1984.
4. Горбунова В.Н. и др. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных болезней. – С-П. Специальная литература, 1997. – 287 с.
5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – С-П. – 1999. – 210 с.
6. Зинкович И. И. и др. Опыт использования метода ДНК-типирования в экспертизе спорного отцовства. // Архив клинической и экспериментальной медицины. ДонДМУ. – Том 11. - №3. – 2002. – С. 313-317.
7. Зиновьева В.Н. Задачи по молекулярной медицинской генетике для студентов медико-биологических специальностей. // Вестник ВОГиС. – 2009. – Том 13. - №3. С. 692-697.
8. Иванов П. Л. Индивидуализация человека и идентификация личности: молекулярная биология в судебной экспертизе. // Вестник Российской Академии Наук. Том 73, № 12, с. 1085-1097 (2003).
9. Клетки. Под ред. Льюина Б. – Издательство: Бином. Лаборатория знаний. – 890 с.
10. Льюин Б. Гены. /перевод с англ. – М. – Издательство: БИНОМ. Лаборатория знаний. Бином – 2010 – 892 с. ISBN: 978-5-94774-794-2
11. Крейг Вентер Расшифрованная жизнь [Электронный ресурс]: мой геном, моя жизнь/ Крейг Вентер— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 466 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/37095>.— ЭБС «IPRbooks»
12. Молекулярно-генетические технологии в медицинской практике/ Под ред Масленникова А.Б. – Вып. 13. – Новосибирск: Альфа Виста Н, 2009. – 328 с. ISBN 978-5-9901544-2-1.
13. Сингер М. Гены и геномы. / М.Сингер, П. Берг //М.: Мир, 2002.
14. Слепцова Ж. В. Судебно-медицинская идентификация личности с использованием полиморфизма ряда молекулярно-генетических локусов генома человека. Автор. диссертации на соискание ученой степени кандидата медицинских наук. Барнаул – 2005. 23 с.

15. Сулимова Г.Е., Удина И.Г., Зинченко В.В. Анализ полиморфизма ДНК с использованием метода полимеразной цепной реакции. – М: Макс Пресс, 2006. – 80 с.
16. Чемерис А. В. Секвенирование ДНК /А.В.Чемерис, Э.Д.Ахунов, В.А.Вахитов. - М.: Наука, 1999.
17. Фогель Ф., Матульски А. Генетика человека. В 3-х томах. – М. Мир, 1990.

Периодические издания

1. Биотехнология
2. Генетика
3. Доклады Российской Академии наук
4. Известия РАН. Серия биологическая
5. Медицинская генетика

Интернет-ресурсы

Учебные интернет-ресурсы:

www.knigafund.ru ЭБС “КнигаФонд” - учебные и научные материалы для вузов.
[http:// iprbookshop.ru](http://iprbookshop.ru) ЭБС “IPRbooks” – учебные, научные и периодические издания для вузов и СПО.
<http://nzb.rpf> – национальная и электронная библиотека РГБ. Полнотекстовые и электронные информационные ресурсы, а также единый сводный каталог фонда.
[http:// polpred.com](http://polpred.com) – Обзор СМИ.
<http://lib.kbsu.ru> – ЭБС КБГУ электронный каталог фонда (полнотекстовая БД).
<http://www.diss.rsl.ru> – электронная библиотека диссертаций РГБ.
<http://www.viniti.ru> – электронный Банк данных реферативных журналов ВИНТИ РАН по широкому спектру наук.
<http://www.isiknowledge.com> – “Web of Science” (WOS) аналитическая и цитатная база данных.
<http://scopus.com> – Skivers Scopus издательства Эльзевир. Наука и технологии. Аналитические БД.
www.elibrary.ru – Российские и зарубежные научные журналы.
<http://elibrary.ru> - База данных Science Index (РИНЦ).
www.studmedlib.ru – электронная библиотека технического профиля.
www.medcollegelib.ru – ЭБС

Дополнительные

1. [Биотехнология - состояние и перспективы](#)
2. [Институт цитологии и генетики Сибирского отделения РАН](#)
3. [База данных Pubmed статей в биологических журналах](#)
4. База генетических данных UK CROPNET по разным сельскохозяйственным культурам
5. [Всероссийский научно-исследовательский институт им. Н.И. Вавилова \(ВИР\)](#)
6. [Обзор NCBI с сайта molbiol](#)
7. [GENRES](#) Информация по генетическим ресурсам различных культур

Учебно-методические пособия:

1. Боготова З.И. и др. ДНК-диагностика. Нальчик, 2017, КБГУ – 102 с.

2. Боготова З.И. и др. Молекулярно-генетические методы и эволюция живых систем (Методические рекомендации к лабораторным работам). Нальчик, 2011, КБГУ – 38 с.

3.8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Лекционные занятия проводятся в 307 аудитории с интерактивной доской, а практические занятия проводятся в специализированных лабораториях 103, 323, Медико-биологический центр.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой (компьютерные классы, а также компьютеризированные рабочие места Научно-технической библиотеки) с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета. Также используются: продукты MICROSOFT (Desktop Education ALNG LicSaPk OLVS Academic Edition Enterprise), подписка (Open Value Subscription) № V 2123829 Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition № лицензии 17E0-180427-050836-287-197 AltLinux (Альт Образование 8) № AAA.0252.00 Academic MathCAD License Продукты AUTODESK, архиватор 7z, файловый менеджер Far Manager, Adobe Reader (свободное распространение) и т.д.

Оснащение МБЦ КБГУ:

№ п/п	Наименование единицы	Фирма-изготовитель, Страна-производитель	Назначение, основные характеристики
1	Центрифуга MIKRO 20 (200)R, 24×0.2-2.0 мл, до 18,626 g	Hettich, Германия	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
2	Мини центрифуга/вортекс Combi-spin,	Hettich, Германия	Центрифугирование на 2400 об/мин, с крышкой прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
3	Цифровой термостат типа «Dry Block»	BIOSAN, Латвия	Поддержание постоянной температуры (25-120 °C), с алюминиевым блоком А-103
4	Роторный гомогенизатор с цифровым дисплеем Crusher M	Heidolph, Германия	Гомогенизация, 5000-26000 об/мин. В комплекте с держателем и зажимом.
5	Отсасыватель медицинский	Россия	Отсасывание
6	ПЦР-бокс	Россия	Бактерицидный проточный рециркулятор, обеспечивающий постоянное обеззараживание внутри бокса с УФ-рециркулятором, таймером, н/сталь, ударопрочное стекло
7	Система для ПЦР в реальном времени iQ5	BioRad, США	Амплификация в реальном времени, предназначенная для автоматической детекции продуктов амплификации в режиме реального времени непосредственно в пробирке, возможностью количественного определения продукта

8	Источник бесперебойного питания UPS 3000 VA	APC, Россия	Обеспечение бесперебойного питания,
9	Аналитическая система БиоДок-Ит М-26Х	UVP, США	Анализ гелей, блотов, окрашенных флуорисцентными и видимыми красителями, печать, архивирование составление отчетов, аналоговая ПЗС-камера
10	Спектрофотометр BIOWAVE	Германия	Для определения концентрации и качества НК, концентрацию белка, спектральный диапазон- 190-1100, ОП диапазон- 0-0,5 ед.
11	Вертикальная ячейка для электрофореза PROTEAN II xi,	BioRad, США	Анализ коротких фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в полиакриламидном геле, 20 см, 1.0 мм спейсеры (4 шт) и гребенки на 15 лунок (2 шт).
12	Ячейка для горизонтального электрофореза Mini-Sub Cell GT,	BioRad, США	Анализ фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в агарозном геле с УФ-прозрачной подложкой 7×10 см и подставкой для заливки
13	Низкотемпературный вертикальный морозильник	Sanyo, Япония	Хранение образцов при низких температурах, (-86), V 382
14	Весы аналитические,	Precisa, Швейцария	Взвешивание образцов, 220 г , точность 0,1 мг
15	Весы технические,	Ohaus Scout Pro, США	Взвешивание образцов, 2000 г / 0,1 г
16	Центрифуга 320R, с охлаждением, принадлежностями	UNIVERSAL, США	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
17	Автоматический анализатор для выделения ДНК и РНК	iPrep Purification Instrument, Япония	Для выделения ДНК, РНК, белков. 12 образцов за один прогон
18	Система очистки воды Direct-Q 3	Millipore, Франция	Предназначена для очистки и деионизации воды
19	Микроскоп	Биолан, Россия	Микроскопирование препаратов
20	Интерактивная доска		демонстрация
21			

ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ (ДОПОЛНЕНИЙ)

В рабочую программу по дисциплине «ДНК-диагностика» по направлению подготовки 06.03.01 Биология на 2020-2021 учебный год

№	Элемент (пункт) РПД	Перечень вносимых изменений (дополнений)	Примечание

Обсуждена и рекомендована на заседании кафедры **биологии, геоэкологии и молекулярно-генетических основ живых систем**

протокол № _____ от " ____ " _____ 20__ г.

Заведующий кафедрой _____ Паритов А.Ю.