

Документ подписан простой электронной подписью	МИНИСТЕРСТВО НАУКИ РОССИИ	
Информация о владельце:	Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)	
ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич	Факультет фундаментальной медицины	
Должность: Ректор	Кафедра общей и клинической патологии	
Дата подписания: 04.04.2025 13:50:21		
Уникальный программный ключ:		
04c19ed8bf1953461b77c486b9a9768b6722333	Рабочая программа дисциплины " Фармакогеномика " по направлению подготовки (специальности) 30.05.01 Медицинская биохимия направленности (профилю) Медицинская биохимия ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1



УТВЕРЖДАЮ
Проректора по учебной работе

/ В.Е.Федоров
_____ 2021 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля)*
Фармакогеномика

Направление подготовки (специальность)

30.05.01 Медицинская биохимия

Направленность (профиль)

Медицинская биохимия

Присваиваемая квалификация (степень)

Врач-биохимик

Форма обучения

очная

Год(ы) набора 2021

*Рабочая программа дисциплины (модуля) адаптирована для инклюзивного обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Челябинск 2021 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) принята:

Ученым советом факультета фундаментальной медицины

Протокол заседания № 5 от «15» июня 2021 г.

Председатель ученого совета факультета
фундаментальной медицины _____  О. Б. Цейликман

Секретарь ученого совета факультета
фундаментальной медицины _____  Н. В. Мальцева

**Рабочая программа дисциплины (модуля) одобрена и рекомендована кафедрой
общей и клинической патологии**

Протокол заседания № 5 от «15» июня 2021 г.

И.о. заведующего кафедрой _____  М.В. Комелькова

Автор (составитель) ст.препод. _____  М.В.Васильева
д.б.н, профессор _____  В.Э.Цейликман

**Структура рабочей программы соответствует приказу ректора
ФГБОУ ВО «ЧелГУ» от «05» декабря 2018 г. № 678-1**

Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре ОПОП
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)
4. Объем дисциплины (модуля)
5. Структура и содержание дисциплины (модуля)
6. Фонд оценочных средств
 - 6.1. Перечень видов оценочных средств
 - 6.2. Типовые контрольные задания и иные материалы для текущей аттестации
 - 6.3. Типовые контрольные вопросы и задания для промежуточной аттестации
 - 6.4. Критерии оценивания
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)
 - 7.1. Рекомендуемая литература
 - 7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"
 - 7.3. Перечень информационных технологий
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Специальные условия освоения дисциплины обучающимися с инвалидностью и ограниченными возможностями здоровья

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью формирования дисциплины "Фармакогеномика" является формирование у обучающихся теоретических основ геномики и протеомики, ознакомление с современными экспериментальными и расчетными методами установления структуры и функций нуклеиновых кислот и белков, выяснения механизмов белок-белковых и белок-ДНК-ых взаимодействий; развитие у будущих специалистов комплексного мышления, позволяющего выявлять генетические причины индивидуальной чувствительности пациента к лекарственным средствам, которое позволит быстрее освоить существующие тесты определения наследственных факторов, определяющих эффективность и переносимость лекарственных веществ, и разрабатывать новые лекарственные соединения в соответствии с прогрессом современной генетики и фармакологии.

Задачами изучения дисциплины являются:

Результаты обучения по дисциплине направлены на достижение индикаторов:

ПК-1.1. Обладает навыками проведения, оценки и анализа клинических лабораторных исследований, направленных на распознавание состояния или установление наличия или отсутствия заболевания.

ПК-5.1. Имеет навыки проведения прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии, связанных с оценкой эффективности, качества и безопасности лечения и прогнозом исходов заболевания, совершенствованием методов диагностики и лечения, направленных на сохранение жизни и здоровья человека.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП

Цикл (раздел) ОПОП: Б1.В.01.ДВ.01.02

2.1 Требования к предварительной подготовке обучающегося:

Фармакология

Органическая химия

2.2 Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

Организация научных и медико-биологических исследований

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ПК-1: Способен к организации и проведению клинических лабораторных исследований, направленных на распознавание состояния или установление наличия или отсутствия заболевания.

Знать:

Для достижения ПК-1.1 знать: методы определения генетических маркеров: риска нарушений метаболизма варфарина; чувствительности к трастузумабу/герцептину; чувствительности к трициклическим антидепрессантам.

Уметь:

Для достижения ПК-1.1 уметь: интерпретировать результаты генетического исследования для выявления индивидуальной чувствительности к препаратам

Владеть:

Для достижения ПК-1.1 владеть: навыками распознавания ситуации, когда необходимо проводить генетическое исследование для выявления индивидуальной чувствительности к препаратам

ПК-5: Способен к выполнению прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии, направленных на улучшение диагностики заболеваний человека, скрининг, мониторинг заболеваний человека.

Знать:

Для достижения ПК-5.1 знать: случаи полиморфизма генов, определяющих чувствительность к ЛС

Уметь:

Для достижения ПК-5.1 уметь: находить и анализировать статьи по фармакогенетике

Владеть:

Для достижения ПК-5.1 владеть: навыками применения знаний по полиморфизму генов, влияющих на чувствительность к ЛС

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1 **Знать:**

Рабочая программа дисциплины "Фармакогеномика" по направлению подготовки (специальности) "Медицинская биохимия" направленности (профилю) Медицинская биохимия ФГБОУ ВО «ЧелГУ»		стр. 5
3.1.1	генетические особенности организма, влияющие на эффективность лекарственных средств; методологию изучения фармакологических свойств и механизмов действия новых лекарственных препаратов механизмы сохранения информации живыми системами и реализации программ, заложенных геномами методы структурного и функционального анализа геномов, инструменты для сравнения геномов.	
3.2	Уметь:	
3.2.1	анализировать возможность развития побочных реакций на лекарственные средства, связанные с генетическими особенностями организма; использовать методологию изучения фармакологических свойств и механизмов действия новых лекарственных препаратов находить и грамотно использовать информацию, накопленную в базах данных по структуре геномов, белков, и другой биологической информации, применять знания о структуре, уровнях функционирования, стабильности и полиморфизме геномов.	
3.3	Владеть:	
3.3.1	навыки использования методологии изучения фармакологических свойств и механизмов действия новых лекарственных препаратов; навыки анализа возможности развития побочных реакций на лекарственные средства, связанные с генетическими особенностями организма; структурного и функционального анализа геномов.	

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Общая трудоемкость		3 ЗЕТ
Часов по учебному плану	: 108	Виды контроля в семестрах: экзамены 7
в том числе	:	
аудиторные занятия	: 50	
самостоятельная работа	: 40	
часов на контроль	: 18	

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Литература
	Раздел 1. Структура геномов.			
1.1	Анализ геномов. Генетическое и физическое картирование. Низко- и высоко-разрешающее картирование. Рестрикционное картирование. Полиморфизм и молекулярные маркеры. Хромосом-специфичные библиотеки. Создание геномной библиотеки. Построение контига. Секвенирование. Использование геномных карт для генетического анализа. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
1.2	Технологии рекомбинантных ДНК. Метод молекулярного клонирования. Автономные репликоны и их свойства. Векторы и их организация. Клонирование векторы. Метод амплификации ДНК – полимеразная цепная реакция (ПЦР). Обратнo-транскриптазная ПЦР. Методы детекции. Гель-электрофорез для разделения молекул ДНК по размеру. кДНК. Методы получения кДНК. Идентификация и клонирование специальных генов Библиотеки ДНК. Методы скрининга библиотек ДНК. ДНК-гибридизация и пульс-электрофорез. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
1.3	Пиросеквенирование. Поиск генов в секвенированных последовательностях. Локализация и границы генов, выявление экзонов и интронов, повторяющихся элементов генома, структурных элементов (промоторов, энхансеров, сайленсеров и др.). Базы данных нуклеотидных последовательностей (Nucleotide databases) GenBank, EMBL Nucleotide Sequence Database, UniGene. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
1.4	Выравнивание" нуклеотидных последовательностей. /Ср/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
	Раздел 2. Сравнительная и функциональная геномика.			
2.1	Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма. Содержание и локализация в хромосомах, классификация. Гаплотипы и гаплотипирование. Биотехнологии картирования геномов на основе гаплотипирования, использование ДНК-гаплотипирования в практике. Значимость и функциональная роль сателлитной ДНК. Мобильные ДНК геномов. Строение и классификация. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3

Рабочая программа дисциплины "Фармакогеномика" по направлению подготовки (специальности) "Медицинская биохимия" направленности (профилю) Медицинская биохимия ФГБОУ ВО «ЧелГУ»				стр. 6
2.2	Механизмы формирования динамичности протеома. Три уровня функционирования: базовые функции белков-продуктов, физиологические функции и функции на уровне организма. Типы взаимодействия генов, лежащие в основе функционирования геномов. Протеом и границы функционирования геномов. Транскриптомика. Характеристика транскриптома. Технология микрочипирования и гибридизации. Скрининг геномной библиотеки с помощью гибридизационных РНК-зондов. Выявление специфических клонов мРНК и кДНК. Практическое применение блот-методологии. EST выравнивание клонов для характеристики транскриптов. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
2.3	Основы кластерного анализа, сравнительный анализ организации и структуры генов и геномов плазмид, вирусов, органелл, прокариот и эукариот. Основы геномной эволюции. Роль мобильных элементов и динамика их усложнения в филогенезе. IS-элементы, транспозоны, вирусные и невирусные ретротранспозоны, процессированные псевдогены. Механизмы ретротранспозиции. Роль ретротранспозонов в геноме человека. Роль обратной транскрипции в эволюции геномов /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
2.4	Инструменты сравнительной геномики. (COGs и KOGs; String, SEED). Филогенетическая классификация белков (Clusters of Orthologous Groups of proteins, COGs) как результат сравнения белковых последовательностей по полным геномам представителей важнейших филогенетических групп организмов. Программа HomoloGene как инструмент базы данных National Center for Biotechnology Information (NCBI) для автоматической детекции гомологов. /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
2.5	Белок-ДНКовые взаимодействия. Техники ChIP-Chip и ChIP-Seq. ChIP-Chip как техника, объединяющая иммунопреципитацию хроматина (chromatin immunoprecipitation - ChIP) с технологией ДНК-чипов (microarray technology, DNA-chips). Применение техники для исследования ДНК-белковых взаимодействий in vivo. ChIP-Seq как техника, объединяющая иммунопреципитацию хроматина (ChIP) с масштабным параллельным секвенированием ДНК. /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
2.6	Алгоритм SEED. /Ср/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
2.7	Применение для идентификации сайтов связывания белков. /Ср/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
Раздел 3. Медицинская геномика. Метагеномика.				
3.1	Биомедицинские исследования геномов. Генодиагностика. Превентивная медицина и геномный полиморфизм. Досимптоматическая диагностика генных болезней. Генотерапия. Генная иммунизация. Генопаспортизация. Этика геномных исследований и проблемы генетической безопасности. Генная терапия клеток зародышевой линии и соматических клеток. Этические правовые аспекты проекта. Геном человека. Банк генов и белков. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
3.2	Базы данных геномов, мРНК и белков. Анализ генов и выяснение их функции по структурной гомологии. Концепция гомология структур-аналогия функций. Анализ геном-транскриптом-протеом для выявления границ экспрессии генома. /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
3.3	Секвенирование 16S РНК и других маркеров. Тотальное секвенирование и функциональные интерпретации. Метагеном – генетический материал, получаемый напрямую из образцов среды: с учетом некультивируемых микроорганизмов, наряду с культивируемыми. Метагеномика как «геномика окружающей среды» или «эко геномика». /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3

Рабочая программа дисциплины "Фармакогеномика" по направлению подготовки (специальности) "Медицинская биохимия" направленности (профилю) Медицинская биохимия ФГБОУ ВО «ЧелГУ»				стр. 7
3.4	Программное обеспечение. Базы данных геномов, мРНК и белков. /Ср/	7	6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
Раздел 4. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Генетический контроль метаболизма лекарственных веществ.				
4.1	Метаболизм лекарственных соединений. Цитохром Р-450, его структура и функции, основные свойства этого фермента. Гидроксילирование субстратов на цитохроме Р-450. Генетический полиморфизм изоферментов суперсемейства цитохромов Р-450. Межиндивидуальные различия в скорости метаболизма ЛВ. Метаболическое отношение как фенотипический показатель скорости метаболизма лекарственного вещества у конкретного индивида. Индукторы и ингибиторы основных изоформ цитохрома Р-450. Их роль при комбинированном применении лекарственных веществ. Практическое значение фенотипирования индивидуумов по изоферментам цитохрома Р-450 N-ацелирование. Генетические различия в способности к ацелированию. Мутантные формы N-ацетилтрансферазы. Этнические различия. Распространенность в популяциях. Проявление лекарственного эффекта у быстрых и слабых ацелираторов. Роль полиморфизма ацелирования в патогенезе заболеваний. Методы типирования. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
4.2	Наследственная зависимость фармакокинетических и фармакодинамических процессов. Методология экспериментальных фармакогенетических исследований. Проблемы фармакогенетических тестов на пути к клинической практике. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3
4.3	Лекарственные средства, эффективность которых зависит от реакции метилирования. Индивидуальные реакции и побочные эффекты. Эндогенные субстраты, значение для патогенеза заболеваний. Методы типирования. Биотрансформация этанола и других спиртов. Полиморфизм ферментов, его значение для проявления токсического действия спиртов и альдегидов. Активность ферментов и потребление этанола, методы их типирования. Полиморфизм параоксон/арилэстеразы, фармакологическое и токсикологическое значение полиморфизма фермента. Молекулярная генетика. Методы типирования и его целесообразность для профессионального отбора. Фармакогенетика реакций конъюгации. Полиморфизм трансфераз. Молекулярная генетика атипичных форм. Наследование, распространенность. Методы типирования. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
4.4	Фармакогенетика метилирования. /Ср/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3 Э1 Э2 Э3
Раздел 5. Частная фармакогенетика.				
5.1	Фармакогенетические исследования I фазы биотрансформации. Фармакогенетические исследования II фазы биотрансформации. Фармакогенетика не прямых антикоагулянтов. Генетический полиморфизм CYP2C9 и не прямые антикоагулянты. Полиморфизм генов, ответственных за фармакодинамику не прямых антикоагулянтов. Фармакогенетика β-адреноблокаторов. Полиморфизм генов, ответственных за фармакокинетику и фармакодинамику β –адреноблокаторов. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3
5.2	Клиническая фармакогенетика блокаторов рецепторов ангиотензина II. Полиморфизм генов, ответственных за фармакокинетику и фармакодинамику блокаторов рецепторов ангиотензина II. Фармакогенетика статинов. Полиморфизм генов, ответственных за фармакокинетику и фармакодинамику статинов. Фармакогенетика антиагрегантов. Фармакогенетика клопидогрела /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3
5.3	Фармакогенетика блокаторов ПВ-ША гликопротеиновых рецепторов. Фармакогенетика нестероидных противовоспалительных препаратов. Фармакогенетика азатиоприна. Фармакогенетика сульфасалазина. Фармакогенетика метотрексата. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3

Рабочая программа дисциплины "Фармакогеномика" по направлению подготовки (специальности) "Медицинская биохимия" направленности (профилю) Медицинская биохимия ФГБОУ ВО «ЧелГУ»				стр. 8
5.4	Фармакогенетика не прямых антикоагулянтов. Генетический полиморфизм CYP2C9 и не прямые антикоагулянты. Полиморфизм генов, ответственных за фармакодинамику не прямых антикоагулянтов. Фармакогенетика β -адреноблокаторов. Полиморфизм генов, ответственных за фармакокинетику и фармакодинамику β -адреноблокаторов. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3
5.5	Фармакогенетика блокаторов рецепторов ангиотензина II. Полиморфизм генов, ответственных за фармакокинетику и фармакодинамику блокаторов рецепторов ангиотензина II. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3
5.6	Фармакогенетика статинов. Полиморфизм генов, ответственных за фармакокинетику и фармакодинамику статинов. Фармакогенетика антиагрегантов. Фармакогенетика клопидогрела. Фармакогенетика блокаторов ПВ-ША гликопротеиновых рецепторов. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3
5.7	Фармакогенетика нестероидных противовоспалительных препаратов. Фармакогенетика азатиоприна. Фармакогенетика сульфасалазина. Фармакогенетика метотрексата. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3
5.8	Подготовка к экзамену /Ср/	7	18	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3

6. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

6.1. Перечень видов оценочных средств

Текущая аттестация: устный опрос, ситуационные задачи.

Промежуточная аттестация: экзамен в виде тестирования и решения ситуационных задач.

6.2. Типовые контрольные задания и иные материалы для текущей аттестации

Пример вопросов для устного опроса:

1. Предмет и задачи геномики
2. Источники данных. Секвенаторы второго поколения
3. Методы установления первичной структуры ДНК. Проект —Геном человека
4. Базы данных нуклеотидных последовательностей
5. Выравнивание" нуклеотидных последовательностей
6. Организация генома прокариот. Минимальный бактериальный геном
7. Организация генома эукариотического организма
8. Структура про- и эукариотических генов
9. Протеомные данные. Взаимосвязь геномики и протеомики
10. Масс-спектрометрия в протеомике.

Пример ситуационных задач для текущего контроля:

1. Фрагмент человеческой ДНК длиной 4 тысячи нуклеотидных пар имеет два сайта рестрикции для фермента EcoRI. Как будет выглядеть электрофореграмма, окрашенная этидием бромидом, после электрофореза в агарозном геле образца данной ДНК, разрезанной этой рестриктазой на неровные части?
2. При помощи рестриктазы Pst I получен фрагмент двухцепочечной ДНК с липкими концами. Можно ли встроить данный фрагмент в плазмиду pBR322? Как подтвердить, что фрагмент чужеродной ДНК встроен в плазмиду pBR322?

6.3. Типовые контрольные вопросы и задания для промежуточной аттестации

Пример тестов для экзамена:

1. OMIM- это база данных:
 - А) белков
 - Б) заболеваний +
 - В) нуклеотидов
 - Г) геномов
2. SNPedia – это база данных
 - А) белков
 - Б) геномов
 - В) однонуклеотидных полиморфизмов, вызывающих заболевания +
 - Г) лекарств
3. Для построения геномной библиотеки используют:
 - а) полные ДНК нескольких популяций
 - б) фрагменты ДНК нескольких организмов
 - в) фрагменты ДНК одной популяции
 - г) фрагменты ДНК одного организма +

4. В качестве вектора для введения чужого гена в животную клетку используют:

- а) ретровирусы +
- б) плазмиды бактерий
- в) ДНК хлоропластов и митохондрий
- г) вириды

5. Применение аденоассоциированных вирусов в генотерапии имеет преимущество по сравнению с ретро вирусами по причине:

- А) векторы на основе аденоассоциированных вирусов встраиваются в строго определенном месте ДНК +
- Б) векторы на основе аденоассоциированных вирусов вызывают сильный иммунный ответ
- В) могут переносить большие гены.

Пример ситуационных задач для экзамена:

1. Рестрикционный фермент Hind III разрезает ДНК по последовательности ААГЦТТ. Насколько часто этот фермент будет разрезать двухцепочечную ДНК? (Иными словами, какова средняя длина фрагментов разрезанной ДНК?)

Решение:

Нам необходимо рассмотреть только одну цепочку ДНК, поскольку обе цепочки имеют одинаковые, симметричные последовательности, хотя и разнонаправленные. Частота встречаемости фрагмента из 6 нуклеотидных пар для Hind III составит $(1/4)^6 = 1/4096$, так как вероятность для одного нуклеотида (допустим А) занять конкретное место в цепочке ДНК составляет $1/4$, а таких мест имеется 6. Следовательно, среднее расстояние между участками разрезания рестриктазой Hind III составит около 4 тысяч нуклеотидных пар (4 тысячи баз или 4 килобазы).

2. Мутация, вызывающая болезнь – серповидно-клеточная анемия (СКА), обусловлена заменой всего одного нуклеотида в ДНК β-глобинового гена. Причем, в результате этой мутации пропадает сайт рестрикции для фермента MstII, который присутствует в нормальном гене. Как можно использовать эту информацию для консультации семей, проживающих в районах высокой концентрации этой мутации, на предмет выявления носителей данного наследственного заболевания? Какие молекулярно-генетические эксперименты для этого необходимо провести?

Решение:

Мутацию β-глобинового гена, приводящую к заболеванию можно достаточно легко выявлять, используя молекулярно-генетические методы. Для этого необходимо индивидуальные образцы ДНК обработать рестриктазой MstII. Затем, полученные рестрикционные фрагменты подвергнуть электрофоретическому фракционированию в агарозном геле с последующей Саузерн-блот гибридизацией, используя в качестве зонда меченый фрагмент β-глобиновой ДНК. Поскольку в результате мутационной замены нуклеотида в ДНК β-глобинового гена происходит потеря сайта рестрикции для MstII, который присутствует в нормальном гене, то на автордиограмме образцов, взятых у здоровых людей будут присутствовать две фракции (размером 1.1 и 0.2 kb), тогда как в образцах, взятых у людей страдающих серповидно-клеточной анемией, будет присутствовать дополнительная «тяжелая» (неразрезанная) фракция ДНК (величиной 1.3 kb). Таким образом, для консультации семей, проживающих в районах высокой концентрации мутации, вызывающей серповидно-клеточную анемию, наиболее целесообразно использовать молекулярно-генетические методы, включающие рестрикционный и Саузерн-блот анализ, которые дают возможность достаточно легко выявлять носителей данного заболевания.

6.4. Критерии оценивания

Критерием успешности освоения учебного материала является экспертная оценка преподавателя, учитывающая регулярность посещения лекционных и семинарских занятий, знаний теоретического раздела программы по дисциплине (в том числе материала самостоятельной работы), которые оцениваются устным опросом по вопросам темы, по качеству решения ситуационных задач и тестов. Качество усвоения знаний после двух семестров завершается экзаменом.

Оценка устного ответа обучающегося на семинарском занятии:

Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, если он владеет понятийным аппаратом, демонстрирует глубину и полное овладение содержанием учебного материала, в котором легко ориентируется; дал полный ответ и показал глубокие знания по каждому из вопросов.

Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся за умение грамотно излагать материал, но при этом содержание и форма ответа могут иметь отдельные неточности;

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если обучающийся обнаруживает знания и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности в определении понятий, не умеет доказательно обосновывать свои суждения;

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если обучающийся имеет разрозненные, бессистемные знания, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажает их смысл.

Критерии оценки решения ситуационной задачи:

5 «отлично» (высокий уровень) – комплексная оценка предложенной ситуации; знание теоретического материала с учетом междисциплинарных связей, правильный выбор тактики действий; последовательное, уверенное выполнение практических манипуляций;

4 «хорошо» (средний уровень) – комплексная оценка предложенной ситуации, незначительные затруднения при ответе на теоретические вопросы, неполное раскрытие междисциплинарных связей; правильный выбор тактики действий; логическое обоснование теоретических вопросов с дополнительными комментариями педагога; последовательное, уверенное выполнение практических манипуляций;

3 «удовлетворительно» (базовый уровень) – затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации; неполный

ответ, требующий наводящих вопросов педагога; выбор тактики действий в соответствии с ситуацией возможен при наводящих вопросах педагога, правильное последовательное, но неуверенное выполнение манипуляций;
2 «неудовлетворительно» (недостаточный уровень) – неверная оценка ситуации; неправильно выбранная тактика действий, приводящая к ухудшению ситуации.

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена. Экзамен проводится в два этапа. На первом этапе студент решает 40 тестовых вопросов закрытого типа. На каждый вопрос предлагается несколько вариантов ответа, правильный только один вариант. На втором этапе обучающийся решает ситуационную задачу.

Критерии оценки теста:

- оценка «отлично» выставляется студенту, если задание выполнено на 91-100% (высокий уровень освоения проверяемых компетенций);
- оценка «хорошо» выставляется студенту, если задание выполнено на 81-90% (средний уровень освоения проверяемых компетенций);
- оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если задание выполнено на 70-80% (базовый уровень освоения проверяемых компетенций);
- оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если задания выполнено менее чем на 70% (недостаточный уровень освоения проверяемых компетенций).

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1. Рекомендуемая литература

7.1.1. Основная литература

	Авторы,	Заглавие	Издательство,	Ресурс
Л1.1	Субботина Т.Н., Николаева П.А.	Молекулярная биология и геновая инженерия: учебное пособие (http://znanium.com/catalog/document?id=342136)	Красноярск : Сибирский федеральный университет, 2018	ЭБС
Л1.2	Сычѳв Д.А., Кукес В.Г.	КЛИНИЧЕСКАЯ ФАРМАКОГЕНЕТИКА: практическое руководство (https://www.studentlibrary.ru/book/970409169V0018.html)	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011	ЭБС

7.1.2. Дополнительная литература

	Авторы,	Заглавие	Издательство,	Ресурс
Л2.1	Телегин Л. Ю.	Фармакогенетика циклофосамида: монография (http://znanium.com/catalog/document?id=161343)	Москва : ООО "Научно-издательский центр ИНФРА-М", 2017	ЭБС
Л2.2	Примроуз С., Тваймен Р., Королева О. Н., Свердлов Е. Д., Лимборская С. А.	Геномика. Роль в медицине	Москва : Бином. Лаборатория знаний, 2008	
Л2.3	Кукес В.Г.	Клиническая фармакогенетика: учебное пособие (https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970404584.html)	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2007	ЭБС

7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	Ресурс Национального центра биотехнологической информации США является частью Национальной библиотеки медицины США https://www.ncbi.nlm.nih.gov/
Э2	Сайт института биологии гена Российской академии наук http://www.genebiology.ru/
Э3	Сайт Европейского института биоинформатики https://www.ebi.ac.uk/pdbe/ https://www.ebi.ac.uk/ena/browser/home

7.3 Перечень информационных технологий

7.3.1 Программное обеспечение

MS Office365

Adobe Reader

LMS Moodle

7.3.2 Профессиональные базы данных и информационно-справочные системы

Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU (<https://elibrary.ru/defaultx.asp?>) eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека: сайт. – Москва, 2000 –. – URL: <https://elibrary.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.

Национальная электронная библиотека (НЭБ) (<https://rusneb.ru/>) Национальная электронная библиотека (НЭБ) :
объединенный электронный каталог фондов российских библиотек : сайт. – URL: <http://нэб.рф>. – Режим доступа: из
читальных залов библиотеки ЧелГУ. – Текст: электронный.

8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Лекционные занятия проводятся в лекционных аудиториях. Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования (ноутбук, проектор, экран, колонки) и учебно-наглядных пособий (презентации по всем разделам дисциплины).

Для проведения занятий семинарского типа в университете аудитория оборудована мультимедийным комплексом и экраном для демонстрации слайдовых презентаций и видеоматериалов.

Помещения для самостоятельной работы оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета, куда каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом.

9. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Важнейшим этапом семинарского занятия является самостоятельная работа обучающихся. Самостоятельная работа обучающихся складывается из нескольких разделов: 1. Теоретическая самоподготовка обучающихся по некоторым учебным темам, входящим в примерный тематический учебный план, преимущественно по генетическим особенностям организма, влияющих на эффективность лекарственных средств; методологии изучения фармакологических свойств и механизмов действия новых лекарственных препаратов и т.д. 2. Знакомство с дополнительной учебной литературой и другими учебными методическими материалами, закрепляющими некоторые практические навыки обучающихся (учебными аудио- и видеофильмами, наборами лабораторных анализов и т.п.).

10. СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ОБУЧАЮЩИМИСЯ С ИНВАЛИДНОСТЬЮ И ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с использованием специальных технических средств и голо информационных технологий, предоставляемых Ресурсным учебно-методическим центром по обучению инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья ЧелГУ по запросу обучающегося.

1. Мобильные специальные технические средства для лиц с нарушениями зрения: портативный компьютер с вводом/выводом шрифтом Брайля с синтезатором речи «E1Braile-W14J G2»; ноутбуки с программной экранного доступа NVDA; электронные увеличители для удаленного просмотра; видеоувеличители портативные; тифлоплеер; цифровые диктофоны.

2. Мобильные специальные технические средства для лиц с нарушениями слуха: система свободного звукового поля со встроенной совместимостью с FM-устройствами; радиоклассы «Сонет-PCM» с передатчиком, заушным индуктором и индукционной петлей; система информационная для слабослышащих переносная «Исток» А2 со встроенным плеером – звуковым информатором; документ-камера; программируемые слуховые аппараты индивидуального пользования.

3. Ассистивные информационные технологии: программное обеспечение экранного доступа с синтезом речи NVDA; программы экранного увеличения; программы речевого синтеза для компьютеров и ноутбуков; программы речевого синтеза для мобильных устройств; экранная клавиатура; экранная лупа.

При необходимости для обучающихся с нарушениями зрения на рабочих местах для проведения практических или лабораторных занятий устанавливается специальное программное обеспечение (программа речевой навигации NVDA, речевые синтезаторы, экранные лупы).

В учебные аудитории обеспечивается беспрепятственный доступ для обучающихся инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья. В каждой аудитории, где обучаются инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, предусматривается соответствующее количество мест для обучающихся с учетом нарушений их здоровья.

Для освоения дисциплины инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья предоставляется доступ к печатным источникам, имеющимся в научной библиотеке ЧелГУ, с помощью специальных технических средств; доступ к электронным источникам, представленным в форме электронного документа в фонде научной библиотеки ЧелГУ или электронно-библиотечных системах, с помощью специальных технических и программных средств (рабочее место для незрячего пользователя с программным обеспечением экранного доступа с синтезом речи NVDA, рабочее место с компьютерным роллером и клавиатурой CleVu с большими кнопками и с разделяющей клавиши накладкой).

Учебно-методические материалы для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом,
- в форме электронного документа,

- в форме аудиофайла,
- в печатной форме шрифтом Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла.

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья освоение дисциплины может быть частично или полностью осуществлено с использованием дистанционных образовательных технологий (Moodle, Adobe Connect Pro и пр.).

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья используется индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумевается две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации направлены на индивидуализацию обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине обеспечивается выполнение следующих дополнительных требований в зависимости от индивидуальных особенностей, обучающихся:

- а) инструкция по порядку проведения процедуры оценивания предоставляется в доступной форме (устно, в письменной форме, в письменной форме шрифтом Брайля, устно с использованием услуг сурдопереводчика);
- б) доступная форма предоставления заданий оценочных средств (в печатной форме, в печатной форме увеличенным шрифтом, в печатной форме шрифтом Брайля, в форме электронного документа, задания зачитываются ассистентом, задания предоставляются с использованием сурдоперевода);
- в) доступная форма предоставления ответов на задания (письменно на бумаге, набор ответов на компьютере, письменно шрифтом Брайля, с использованием услуг ассистента, устно).

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предусматривается использование технических средств, необходимых им в связи с их индивидуальными особенностями. Эти средства могут быть предоставлены ЧелГУ или могут использоваться собственные технические средства. При необходимости инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья предоставляется дополнительное время для подготовки ответа на задания, процедура оценивания результатов обучения по дисциплине может проводиться в несколько этапов.

Проведение процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья допускается с использованием дистанционных образовательных технологий.