

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра биологии

**МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА  
лекций по дисциплине**

**Геном человека**

Дисциплина Геном человека

Специальность (код, название) 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Курс 2

Семестр 3

Уфа - 2023

**Рецензенты:**

1. Главный научный сотрудник Института биохимии и генетики – обособленного структурного подразделения ФГБНУ Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук, д.б.н., профессор А.В. Чемерис

2. Декан биологического факультета ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий», заведующий кафедрой биохимии и биотехнологии, д.б.н., профессор, почетный работник ВПО РФ, Заслуженный деятель наук РБ, Отличник образования РБ, награжден медалью «За вклад в реализацию государственной политики в области образования» С.А. Башкатов

**Авторы:**

Викторова Т.В. – д.м.н., профессор, зав. каф. биологии

Сахабутлинова А.Р. – к.б.н., доцент каф. биологии

Измайлова С.М. – к.б.н., доцент каф. биологии

Утверждение на заседании кафедры биологии  
от «14» апреля 2023 г., протокол №11

1. Тема №1:

**Введение в геномику. Геном человека, основные черты организации.**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся
5. Учебная цель: Сформировать понятие о проекте «Геном человека.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:
  - 1) Что такое геном человека (введение, история создания проекта «Геном человека»).
  - 2) Структура и классификация последовательностей генома человека.
  - 3) Особенности ядерного генома человека
  - 4) Особенности митохондриальной ДНК человека
  - 5) Транскрибируемая ДНК
  - 6) Не транскрибируемая ДНК
  - 7) Состав хромосом человека: эухроматин и гетерохроматин.
  - 8) Теломерные районы хромосом, их генетический состав и функциональная характеристика.
  - 9) Биологическое значение концевой недорепликации теломерных районов.
  - 10) Защитные механизмы концевой недорепликации.
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №2:

**Методы изучения генома человека.**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Познакомиться с методами анализа генома человека.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:
  - 1) Молекулярно-генетические методы.
  - 2) Полимеразная цепная реакция синтеза ДНК
  - 3) Детекция результатов амплификации.
  - 4) Анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ).
  - 5) Общий принцип real-time PCR
  - 6) Конформационного полиморфизма однонитевой ДНК – SSCP.
  - 7) Аллельспецифическая ПЦР.
  - 8) Блот-гибридизация по Саузерну
  - 9) **Анализ экспрессии генов**
  - 10) Технологии ДНК-микрочипов
  - 11) Секвенирование
  - 12) Современные методы полногеномного секвенирования
  - 13) Флюоресцентная гибридизация in situ (англ. – Fluorescence In Situ Hybridization – FISH).
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №3:

**Функциональная геномика и биоинформатика. Геномика и эволюция. Этногеномика**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Охарактеризовать сущность функциональной геномики, значение биоинформатики в развитии программы «Геном человека».
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:
  - 1) Сущность функциональной геномики.
  - 2) Функциональная геномика и современные методы анализа
  - 3) Функциональный анализ транскриптома
  - 4) Бионформатический анализ транскриптома
  - 5) Функциональный анализ протеома
  - 6) Бионформатический анализ данных протеома
  - 7) Геномика и эволюционный процесс.
  - 8) Основные проблемы эволюционной медицинской генетики.
  - 9) Геномика этнических групп человека.
  - 10) Генофонд популяций человека.
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №4:

**Современные методы молекулярной диагностики на разных уровнях организации**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Охарактеризовать современные методы молекулярной диагностики наследственной и многофакторной патологии.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:

- 1) Аллель-специфичная ПЦР в режиме реального времени.
  - 2) Молекулярная гибридизация *in situ*.
  - 3) Технологии современного секвенирования.
  - 4) Секвенирование экзома.
  - 5) Молекулярная цитогенетика.
  - 6) Молекулярная диагностика интерфазных хромосом.
- 
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
  9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №6:

**Оценка генетической предрасположенности к многофакторным наследственно обусловленным заболеваниям на основе методов молекулярной генетики**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Сформировать представление о способах выявления генетической предрасположенности к многофакторной патологии с использованием молекулярно-генетических подходов, основанных на знаниях генома человека.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:
  - 1) Генетика многофакторных заболеваний (болезней с наследственной предрасположенностью).
  - 2) Генетический полиморфизм – основа для выявления генетических ассоциаций с многофакторными болезнями.
  - 3) Методы оценки генетических ассоциаций (расчет показателей относительного риска и отношения шансов в группах «случай-контроль»)
  - 4) Генотипирование как современный метод оценки генетической предрасположенности.
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №7:

### **Генетические основы канцерогенеза. Современные возможности выбора таргетной терапии с учетом генотипа пациента**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: «Сформировать понятие о проекте «Геном человека».
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:

- 1) Генетические основы канцерогенеза.
- 2) Отличительные особенности раковых клеток.
- 3) Безконтрольная пролиферация и опухолевая трансформация;
- 4) Инвазивный рост и ангиогенез.
- 5) Метастазирование
- 6) Генный контроль развития злокачественной опухоли
- 7) Протоонкогены и онкогены.
- 8) Таргетная терапия в онкологии.
- 9) Этические аспекты онкогеномики.

8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №8:

### **Современные генетические технологии и персонализированная медицина.**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Сформировать понятие о значимости современных генетических технологий в развитии персонализированной медицины.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:

- 1) Введение. Определения понятия персонализированной медицины.

- 2) Цели и задачи ПМ
- 3) Технологии и подходы к П.М.
- 4) Индивидуализируемые виды лечения
- 5) Фармакогенетические подходы к ПМ
- 6) Современные достижения и статус ПМ
- 7) Генетический паспорт. Перспективы и проблемы ПМ
- 8) Принцип применения и анализа генетического паспорта

8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №9:

### **Фармакогенетика и фармакогеномика.**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: «Сформировать понятие фармакогенетике и фармакогеномике, о необходимости генетических исследований с целью минимизации неблагоприятных эффектов при назначении ряда лекарственных препаратов.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:

- 1) Патологические эффекты лекарственных препаратов.
- 2) Основные исторические вехи становления фармакогенетики.
- 3) Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов;
- 4) Патологические реакции на прием лекарственных препаратов у больных с наследственными болезнями;
- 5) Фармакогенетика – наука о генетических особенностях человека, влияющих на индивидуальную переносимость лекарственных средств.
- 6) Биочиповые нанотехнологии в фармакогенетике.
- 7) Информативность и значимость современных генетических тестов при назначении антикоагулянтов, антидепрессантов, анальгетиков, иммуномодуляторов, сосудосуживающих и др. препаратов с целью предотвращения неблагоприятных побочных эффектов.



- 8) Фармакогеномика – систематический геномный поиск генетических вариантов (генов и их аллелей), которые позволяют предсказать ответ индивида на лекарство, включая неблагоприятные эффекты.
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №10:

### **Полиморфизм генов ФБК как основа фармакотерапии**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Сформировать представление о зависимости процесса метаболизма и выведения вредных химических соединений из организма человека от функциональной активности генов ферментов биотрансформации ксенобиотиков.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:
  - 1) Основные этапы биотрансформации ксенобиотиков.
  - 2) Гены, контролирующие процесс биотрансформации ксенобиотиков – гены внешней среды.
  - 3) 1 этап биотрансформации – окисление субстрата. Роль генов цитохромов.
  - 4) 2 этап биотрансформации – обезвреживание субстрата путем соединения с глутатионами.
  - 5) 3 этап – выведение продуктов метаболизма.
  - 6) Полиморфизм генов цитохромов.
  - 7) Полиморфизм генов глутатион трансфераз и N\_ацетилтрансфераз.

- 8) Генетические ассоциации генов ФБК с заболеваниями человека, провоцируемыми неблагоприятными внешнесредовыми факторами химической природы.
- 9) Связь полиморфных вариантов генов ФБК с терапевтической эффективностью лекарственных препаратов.

8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №11:

### **Генная инженерия. Методы работы с рекомбинантными ДНК**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Сформировать представление о возможностях генной инженерии как перспективной технологии получения рекомбинантных ДНК.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:
  - 1) Теоретические основы генной инженерии.
  - 2) Методы гибридизации ДНК.
  - 3) Соединение фрагментов ДНК с помощью ДНК-лигаз.
  - 4) Химерные плазмиды и трансгенные организмы.
  - 5) Практическое применение генно-инженерных методов.
  - 6) Получение инсулина.
  - 7) Трансгенные растения.
  - 8) Генно-инженерные технологии и будущее молекулярной медицины.
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

1. Тема №12:

## **Генная терапия. Современные технологии редактирования генома. Будущее геномики**

2. Курс: 2 семестр: 3
3. Продолжительность лекции: 90 мин.
4. Контингент слушателей: обучающиеся.
5. Учебная цель: Охарактеризовать современные молекулярные подходы к генотерапии.
6. Иллюстративный материал и оснащение: мультимедийные слайды, проектор, ноутбук
7. Подробный план лекции:
  - 1) Генная терапия.
  - 2) Стволовые клетки.
  - 3) Использование эмбриональных стволовых клеток для восстановления разрушенной ткани.
  - 4) Иммуногенетика.
  - 5) Современные технологии редактирования генома.
  - 6) Перспективы развития программы «Геном человека».
8. Методы контроля знаний и навыков: традиционные методы контроля (вопросы и ответы, контрольное и итоговое тестирование).
9. Литература (см. Приложение).

## **Приложение**

### **Литература**

#### **Основная литература**

п/ №	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4
1	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Н.В.Чебышев [и др.] ; под ред. Н.В.Чебышева. - М.: ООО «Изд-во Медицинское информационное агентство», 2020. – 640 с.	<u>600</u>	10
2	Биология [Текст] Учебник для студентов высших	<u>820</u>	15

	учебных заведений / Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов. - М.: Изд. «Академия», 2013 (переиздание 2019). – 289 с.		
--	--	--	--

### Дополнительная литература

п/ №	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4
1	Генетика [Текст] : учебник / В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с.	<u>35</u>	1
2	Методы антропогенетики [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Уфа : ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2016. - 73 с.	<u>200</u>	10
3	Методы антропогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>	<u>Неограниченный доступ</u>	
4	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Уфа, 2016. - 74 с.	<u>200</u>	10
5	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Башкирский гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf</a>	<u>Неограниченный доступ</u>	
6	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Текст] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Уфа, 2012. - 112 с.	<u>30</u>	10
7	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Электронный ресурс] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2012. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf</a>	<u>Неограниченный доступ</u>	
8	Сборник задач по медицинской генетике и биологии	<u>995</u>	

	[Текст] : учеб. пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост. Т. В. Викторова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - Уфа, 2015. - 102 с.		
9	Сборник задач по медицинской генетике и биологии [Электронный ресурс] : учеб пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост.: Т. В. Викторова, С. М. Измайлова, Д. Н. Куватова. - 2-е изд., перераб. и доп. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2015. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf</a>	<u>Неограниченный доступ</u>	
10	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО	<a href="http://www.studentmedlib.ru">www.studentmedlib.ru</a>	
11	Электронно-библиотечная система «Лань»	<a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>	

**5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)**

1. <https://www.medicinform.net/> (Медицинская информационная сеть)
2. <https://www.studentlibrary.ru/> (Консультант студента)