

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**Бюджетное учреждение высшего образования**  
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры  
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УМР

\_\_\_\_\_ Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

## Методы редактирования генома в терапии наследственных заболеваний рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**  
Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx  
31.08.06 Лабораторная генетика  
Квалификация **Врач-лабораторный генетик**  
Форма обучения **очная**  
Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72  
в том числе:  
аудиторные занятия 32  
самостоятельная работа 40  
Виды контроля в семестрах:  
зачеты 1

### Распределение часов дисциплины по

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
	уп	рп		
Неделя	16 3/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	4	4	4	4
Практические	28	28	28	28
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

*к.б.н. доцент Кавушевская Наталья Сергеевна*

*к.м.н. ст. преподаватель Донников Максим Юрьевич*

Рабочая программа дисциплины

**Методы редактирования генома в терапии наследственных заболеваний**

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 г., протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Патофизиологии и общей патологии**

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой, д.м.н. проф. Коваленко Л.В.

### 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Освоение теоретических знаний и формирование практических навыков в области методов геномного редактирования, включая геномную терапию, и их применимости для лечения наследственных заболеваний, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемых к врачу – лабораторному генетику
-----	--

### 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В
<b>2.1</b>	<b>Требования к предварительной подготовке обучающегося:</b>
2.1.1	Патология
<b>2.2</b>	<b>Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:</b>
2.2.1	Лабораторная генетика
2.2.2	Использование современных компьютерных программ в генетике
2.2.3	Производственная (клиническая) практика

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

**ПК-5: Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем**

**ПК-6: готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов**

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
3.1.1	законодательство Российской Федерации по вопросам организации медико-генетической помощи населению; – принципы социальной гигиены, биосоциальные аспекты здоровья и болезни, основы медицинской этики и деонтологии в медицинской генетике; – общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики наследственных заболеваний, связанных с нарушением репарации ДНК; – меры профилактики наследственных заболеваний; – жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и хромосомы; – роль ядра и цитоплазмы в наследственности; – виды репарации ДНК; – принципы регуляции активности генов; – структуру дезоксирибонуклеиновой кислоты (далее - ДНК), репликацию ДНК; – подходы к геномной терапии различных наследственных заболеваний; – принципы работы редакторов генома разных поколений; – применимость методов геномного редактирования для лечения наследственных заболеваний человека
<b>3.2</b>	<b>Уметь:</b>
3.2.1	работать с основными международными базами данных, включая базы данных, перечисленные на сайте Национальный центр биотехнологической информации США (NCBI), а также браузером Европейского института биоинформатики (European Bioinformatics Institute) Ensembl; – сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование; – оценить результаты лабораторных методов диагностики; – оформить медицинскую документацию; – в доступной форме объяснить семье возможности геномной терапии наследственного заболевания; – внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней; – интерпретировать результаты молекулярно-генетических лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; – проводить санпросветработу среди врачей и населения; – осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей; – ясно, четко, структурно излагать информацию; – быть открытым и доброжелательным в общении; – строить коммуникации и устанавливать контакт с людьми; – слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника; – пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения; – соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами.

### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	<b>Раздел 1. Методы редактирования генома в терапии наследственных заболеваний</b>					
1.1	Геномная терапия наследственных заболеваний человека /Лек/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	

1.2	Генная терапия наследственных заболеваний человека /Пр/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.3	Генная терапия наследственных заболеваний человека /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.4	Геномное редактирование для лечения наследственных заболеваний человека УК /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.5	Геномное редактирование для лечения наследственных заболеваний человека УК /Пр/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.6	Геномное редактирование для лечения наследственных заболеваний человека УК /Ср/	1	12	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.7	Генно-клеточная терапия наследственных заболеваний /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.8	Генно-клеточная терапия наследственных заболеваний /Пр/	1	8	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.9	Генно-клеточная терапия наследственных заболеваний /Ср/	1	14	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.10	/Контр.раб./	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Реферат
1.11	/Зачёт/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Устный опрос, тест

<b>5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА</b>				
<b>5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации</b>				
Представлены отдельным документом				
<b>5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования</b>				
Представлены отдельным документом				
<b>6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)</b>				
<b>6.1. Рекомендуемая литература</b>				
<b>6.1.1. Основная литература</b>				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Янушевич О.О., Арутюнов С.Д., Акуленко Л.В., Угаров И.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012, электронный ресурс	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
Л1.3	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л1.4	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
<b>6.1.2. Дополнительная литература</b>				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015, электронный ресурс	1
Л2.2	Маскаева Т. А., Лабутина М. В., Чегодаева Н. Д.	Генетика человека: учебное пособие	Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019, электронный ресурс	1
Л2.3	Жимулёв, И. Ф., Беляев, Е. С., Акифьев, А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1
Л2.4	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022	6
<b>6.1.3. Методические разработки</b>				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Сорокина Е. В., Останина М. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно -методическое пособие	Волгоград: ВолгГМУ, 2022, электронный ресурс	1
Л3.2	Любимов А. И.	Генетика: практикум	Ижевск: Ижевская ГСХА, 2021, электронный ресурс	1
Л3.3	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
<b>6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"</b>				
Э1	The National Center for Biotechnology Information, <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/</a>			

Э2	Wiley Online Library, <a href="http://onlinelibrary.wiley.com/">http://onlinelibrary.wiley.com/</a>
Э3	Elsevier, <a href="http://www.elsevier.com/">http://www.elsevier.com/</a>
Э4	Genome Browser, <a href="http://genome.ucsc.edu/">http://genome.ucsc.edu/</a>
Э5	FANTOM ( international research consortium), <a href="http://fantom.gsc.riken.jp/">http://fantom.gsc.riken.jp/</a>
Э6	Cancer atlas, <a href="http://canceratlas.cancer.org/">http://canceratlas.cancer.org/</a>
Э7	The modENCODE consortium, <a href="https://www.encodeproject.org/">https://www.encodeproject.org/</a>
Э8	the GENCODE project, <a href="http://www.gencodegenes.org/">http://www.gencodegenes.org/</a>
<b>6.3.1 Перечень программного обеспечения</b>	
6.3.1.1	Операционные системы Microsoft, пакет прикладных программ Microsoft Office
<b>6.3.2 Перечень информационных справочных систем</b>	
6.3.2.1	<a href="http://www.garant.ru">http://www.garant.ru</a> Информационно-правовой портал Гарант.ру
6.3.2.2	<a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a> Справочно-правовая система Консультант Плюс

## 7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации количество посадочных мест - 24; меловая доска; интерактивная доска; компьютеров - 1. Оснащена оборудованием: интерактивный класс патологии "ВИРХОВ" (рабочие места студентов: процессор Core i5 6400SkyLake, дисплей 55 FullHD Samsung IPS, микроскопы Primo Star. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 533.
-----	---

# ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

## *Методы редактирования генома в терапии наследственных заболеваний*

Код, направление подготовки	31.08.06 Лабораторная генетика
Направленность (профиль)	-
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Патофизиологии и общей патологии
Выпускающая кафедра	Патофизиологии и общей патологии

## ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

### КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – 1 СЕМЕСТР

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

**Реферат** (от лат. *refereo* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

### Темы рефератов:

1. Клинические исследования по лечению наследственных гематологических заболеваний (серповидно-клеточная анемия, бета-талассемия, гемофилия В) с помощью геномного редактирования (CRISPR/Cas9, ZFN).
2. Клинические исследования по лечению разных типов рака с помощью геномного редактирования (CRISPR/Cas9, ZFN, TALEN).
3. Клинические исследования по лечению инфекционных заболеваний с помощью геномного редактирования (CRISPR/Cas9, ZFN).
4. Клинические исследования по лечению врожденного амавроза Лебера.

5. Клинические исследования по лечению мукополисахаридозов (I и II типов). 6. CRISPR-Cas9 в диагностике заболеваний (вирусные инфекции, в том числе COVID-19).

### ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p><b>Устный опрос</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. История и общие вопросы. Возможности генной терапии.</li> <li>2. Средства доставки, используемые в генной терапии. Побочные эффекты, ограничения и риски генной терапии. Одобрённые лекарственные препараты.</li> <li>3. Клинические исследования по генной терапии наследственных заболеваний.</li> <li>4. Принципы геномного редактирования. Возможности геномного редактирования.</li> <li>5. Побочные эффекты, ограничения и риски геномного редактирования. Редактирование соматических клеток и наследуемого генома.</li> <li>6. Клинические исследования в области геномного редактирования для терапии наследственных заболеваний.</li> <li>7. Освоение методик выделения нуклеиновых кислот, ПЦР, электрофореза нуклеиновых кислот, клонирования плазмид.</li> <li>8. Освоение рестрикционного анализа, анализа секвенограмм.</li> <li>9. Генно-клеточная терапия для лечения наследственных иммунодефицитов.</li> <li>10. Генно-клеточная терапия для лечения наследственных гемоглобинопатий.</li> <li>11. Генно-клеточная терапия для лечения генодерматозов.</li> <li>12. Технология CAR-T для лечения онкологических заболеваний.</li> </ol>	теоретический
Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p><b>Тесты (пример)</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. С использованием методов геномного редактирования в настоящее время могут быть устранены причины:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a) моногенных наследственных заболеваний;</li> <li>b) полигенных наследственных заболеваний;</li> <li>c) заболеваний, вызванные хромосомными перестройками;</li> <li>d) заболеваний, вызванных геномными мутациями.</li> </ol> </li> <li>2. Геномное редактирование осуществляют с помощью:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a) систем CRISPR-Cas9, ZFNs, TALENs;</li> <li>b) антибиотиков;</li> <li>c) кислот;</li> <li>d) солей.</li> </ol> </li> <li>3. Система CRISPR-Cas9 основана на:             <ol style="list-style-type: none"> <li>a) иммунной системе бактерий;</li> <li>b) ДНК бактериофагов;</li> <li>c) плазмидах архей;</li> <li>d) особых ферментах человека</li> </ol> </li> </ol>	практический