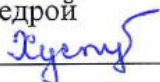


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:
на заседании кафедры генетики и
фундаментальной медицины
протокол № 12 от «11» июня 2019 г.

Зав.кафедрой



/ Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:

Председатель УМК биологического
факультета



/ М.И. Гарипова

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина Генетика митохондриальных болезней

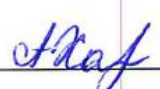
Вариативная часть, дисциплина по выбору

программа магистратуры

Направление подготовки (специальность)
06.04.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки
Медико-биологические науки

Квалификация
Магистр

Разработчик (составитель)	
доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины, к.б.н.	 /Нургалиева А.Х.

Для приема: 2019 г.

Уфа – 2019 г.

Список документов и материалов

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	4
2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы	4
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	5
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	5
4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	5
4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	6
4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)	7
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	13
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	13
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	13
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	14

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	Знать основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	ОПК – 5 способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	
	Знать современное понимание принципов функционирования живых систем, основные принципы и методологию биологических наук	ПК-4 способность генерировать новые идеи и методические решения	
Умения	Уметь применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	ОПК – 5 способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	
	Уметь применять основные принципы и методологию биологических наук для генерирования новых идей и методические решений	ПК-4 способность генерировать новые идеи и методические решения	
Владения (навыки / опыт деятельности)	Владеть понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	ОПК – 5 способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	
	Владеть навыками анализа результатов, полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации, применения полученных результатов для подтверждения или опровержения новых идей	ПК-4 способность генерировать новые идеи и методические решения	

2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетика митохондриальных болезней» относится к вариативной части, дисциплина по выбору Б1.В.ДВ 03.02.

При очной форме обучения дисциплина изучается на 2 курсе, в 3 семестре. При очно-заочной форме обучения дисциплина преподается на 2 курсе, в 3 семестре.

Целью освоения дисциплины «Генетика митохондриальных болезней» является изучение группы наследственных заболеваний, связанных с дефектами в функционировании митохондрий, приводящими к нарушениям энергетических функций в клетках эукариотов, в частности человека

Изучение дисциплины проводится в рамках основной образовательной программы подготовки магистров по направлению подготовки - 06.04.01 Биология, профиль подготовки «Генетика», и направлено на подготовку обучающихся к научно-исследовательской, научно-производственной и проектной, организационно-управленческой, педагогической и информационно-биологической деятельности.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: «Цитогенетика», «Функциональная геномика», «Медико-генетическое консультирование».

3. Содержание и структура дисциплины (модуля)

Содержание рабочей программы представлено в *Приложении № 1*.

4. Фонд оценочных средств по дисциплине

4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Код и формулировка компетенции **ОПК – 5 способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач**

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	«Не зачтено»	«Зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	Не знает основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	Демонстрирует уверенное знание основных биологических законов, историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук
Второй этап (уровень)	Уметь применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	Не умеет применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	Понимает и умеет применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии
Третий этап (уровень)	Владеть понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	Не владеет понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	Владеет и демонстрирует самостоятельное применение понятийного и терминологического аппарата дисциплины,

			методы исследований биологических объектов
--	--	--	--

Код и формулировка компетенции ПК-4 способность генерировать новые идеи и методические решения

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	«Не зачтено»	«Зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать современное понимание принципов функционирования живых систем, основные принципы и методологию биологических наук	Не знает современное понимание принципов функционирования живых систем, основные принципы и методологию биологических наук	Демонстрирует уверенное знание принципов функционирования живых систем, основные принципы и методологию биологических наук
Второй этап (уровень)	Уметь применять основные принципы и методологию биологических наук для генерирования новых идей и методические решения	Не умеет применять основные принципы и методологию биологических наук для генерирования новых идей и методические решения	Понимает и умеет применять основные принципы и методологию биологических наук для генерирования новых идей и методические решения
Третий этап (уровень)	Владеть навыками анализа результатов, полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации, применения полученных результатов для подтверждения или опровержения новых идей	Не владеет навыками анализа результатов, полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации, применения полученных результатов для подтверждения или опровержения новых идей	Владеет и демонстрирует самостоятельное применение навыков анализа результатов, полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации, применения полученных результатов для подтверждения или опровержения новых идей

Критериями оценивания для магистров являются оценки, которые выставляются преподавателем за виды деятельности (оценочные средства) по итогам изучения модулей (разделов дисциплины). «Зачтено» выставляется, если магистр имеет все положительные оценки, «не зачтено», если имеются оценки «неудовлетворительно» в течении семестра.

4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Этапы освоен	Результаты обучения	Компетенция	Оценочные средства
--------------	---------------------	-------------	--------------------

ия			
1-й этап Знания	Знать основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	ОПК - 5	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Знать современное понимание принципов функционирования живых систем, основные принципы и методологию биологических наук	ПК-4	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
2-й этап Умения	Уметь применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	ОПК - 5	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Уметь применять основные принципы и методологию биологических наук для генерирования новых идей и методические решения	ПК-4	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
3-й этап Владет ь навыка ми	Владеть понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	ОПК - 5	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Владеть навыками анализа результатов, полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации, применения полученных результатов для подтверждения или опровержения новых идей	ПК-4	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум

4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)

Рейтинг–план у магистров не предусмотрен.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика митохондриальных болезней» является зачет.

Примерные вопросы к зачету

1. История исследования митохондрий
2. Структурные и функциональные особенности митохондрий
3. Выделение мтДНК
4. Организация митохондриального генома
5. Сравнение характеристик ядерного и митохондриального генома человека.
6. Генетические функции мтДНК.
7. Экспрессия мтДНК. Cambridge reference sequence (Кембриджская справочная последовательность).
8. Наследование мтДНК.
9. Мутации в мтДНК, репарация и скорость эволюции митохондриального генома.
10. Ядерно-митохондриальный обмен.
11. Связь структуры и функций мтДНК.
12. Сегрегация митохондриальной ДНК.

13. Митохондриальные цитопатии. Общая характеристика.
14. Заболевания, связанные с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи (LHON).
15. Заболевания, связанные с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК (OXPPOS, MERRF, MELAS).
16. Заболевания, связанные с обширными делециями в мтДНК (CPEO, синдром Пирсона (PS) и KSS).
17. Ядерно-митохондриальные взаимоотношения.
18. Гены, кодирующие структурные компоненты комплексов дыхательной цепи митохондрий.
19. Недостаточность коэнзима Q10.
20. Гены, кодирующие факторы сборки комплексов.
21. Гены, влияющие на стабильность мтДНК.
22. Гены, кодирующие митохондриальные факторы, косвенно связанные с OXPPOS.
23. Выявление ядерных генов-кандидатов в случаях болезней OXPPOS.
24. «Вторичные митохондриальные заболевания», включающие нарушение клеточного энергообмена как важное звено формирования патогенеза.
25. Митохондрии и процесс старения.
26. Подходы к лечению митохондриальных болезней.

Критерии оценивания. Магистрант получает «зачтено» по дисциплине «Генетика митохондриальных болезней», если смог дать полные, развернутые ответы на все вопросы, и если имеет положительные оценки по всем видам текущего контроля, оценка «не зачтено» выставляется, если магистрант не смог дать полные ответы на все вопросы и/или имеет неудовлетворительные оценки по заданиям текущего контроля

Освоение дисциплины проводится в ходе лекций, практических занятий и внеаудиторной самостоятельной работы студентов.

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

1. подготовка к семинарским занятиям;
2. выполнение творческого задания;
2. самостоятельное изучение теоретического материала при подготовке к контрольным работам, тестированию и коллоквиумам.
3. подготовка к итоговому контролю.

Самостоятельную работу по дисциплине следует начинать сразу после установочной лекции. Для работы необходимо ознакомиться с учебным планом группы и установить, какое количество часов отведено учебным планом в целом на изучение дисциплины, на аудиторную работу, на практические и самостоятельные занятия.

Текущий контроль осуществляется по вопросам семинарских занятий, выполнения творческого задания, рубежный контроль осуществляется по вопросам коллоквиумов и с помощью тестирования

Вопросы к коллоквиуму №1

1. Выделение мтДНК
2. Организация митохондриального генома
3. Сравнение характеристик ядерного и митохондриального генома человека.
4. Генетические функции мтДНК.
5. Экспрессия мтДНК. Cambridge reference sequence (Кембриджская справочная последовательность).
6. Наследование мтДНК.
7. Мутации в мтДНК, репарация и скорость эволюции митохондриального генома.

Вопросы к коллоквиуму №2

1. Ядерно-митохондриальный обмен.
2. Связь структуры и функций мтДНК.
3. Сегрегация митохондриальной ДНК.
4. Митохондриальные цитопатии. Общая характеристика.
5. Заболевания, связанные с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи (LHON).
6. Заболевания, связанные с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК (OXPPOS, MERRF, MELAS).
7. Заболевания, связанные с обширными делециями в мтДНК (CPEO, синдром Пирсона (PS) и KSS).

Вопросы к коллоквиуму №3

27. Ядерно-митохондриальные взаимоотношения.
28. Гены, кодирующие структурные компоненты комплексов дыхательной цепи митохондрий.
29. Недостаточность коэнзима Q10.
30. Гены, кодирующие факторы сборки комплексов.
31. Гены, влияющие на стабильность мтДНК.
32. Гены, кодирующие митохондриальные факторы, косвенно связанные с OXPPOS.
33. Выявление ядерных генов-кандидатов в случаях болезней OXPPOS.

План семинарских занятий

Семинар №1

Митохондрии. Митохондриальный геном.

1. Происхождение, структура, функции митохондрий. Строение и функционирование дыхательной цепи митохондрий.
2. Митохондриальный геном. Особенности митохондриального наследования. Структура, размер мт генома различных организмов. Генетический код мтДНК.
3. Митохондриальный геном: репликация, транскрипция, трансляция

Семинар №2

Использование исследований мтДНК в популяционной генетике

1. Скорость накопления мутаций в мтДНК. Филогенетический анализ мтДНК и медианные сети.
2. Изучение ранней эволюции человека. Заселение Евразии по данным мтДНК
3. Филогения и номенклатура мтДНК

Семинар №3 (Коллоквиум)

Наследственные синдромы, обусловленные мутациями генов, ответственных за митохондриальные белки:

4. Заболевания, связанные с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи (LHON).
5. Заболевания, связанные с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК (OXPPOS, MERRF, MELAS).
6. Заболевания, связанные с обширными делециями в мтДНК (CPEO, синдром Пирсона (PS) и KSS)

Семинар №4

Ядерный геном и митохондриальные болезни:

1. Ядерно-митохондриальные взаимоотношения.
2. Гены, кодирующие структурные компоненты комплексов дыхательной цепи митохондрий.
3. Недостаточность коэнзима Q10.

4. Гены, кодирующие факторы сборки комплексов.
5. Гены, влияющие на стабильность мтДНК.
6. Гены, кодирующие митохондриальные факторы, косвенно связанные с OXPHOS.
7. Выявление ядерных генов-кандидатов в случаях болезней OXPHOS.

Семинар №5

Митохондрии и процесс старения. Диагностика и лечение митохондриальных заболеваний

1. Митохондрии и процесс старения
2. «Вторичные митохондриальные заболевания», включающие нарушение клеточного энергообмена как важное звено формирования патогенеза (Болезни соединительной ткани, синдром хронической усталости, Гликогеноз, Печеночная недостаточность, Диабет, Рахит и др.)
3. Подходы к лечению митохондриальных заболеваний (Необходимость учитывать возможность дисфункции митохондрий, Проведение четкой демаркации между первичным дефектом в мтДНК и вторичными нарушениями OXPHOS, вызванными мутациями в ядерном геноме. Результаты биохимических анализов. Данные о наличии у пациента пигментной ретинопатии. Миографическое исследование, микроскопия биоптатов мышц. Обнаружение известной или новой мутации в мтДНК. *Коэнзим Q10 (CoQ10), Креатинфосфат. Витамины группы В. Антиоксиданты*)

Критерии оценки семинаров и коллоквиумов:

- «отлично» выставляется магистранту, если он дал полный и верный ответ на все вопросы.
- «хорошо» выставляется магистранту, если ответил почти на все вопросы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- «удовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 50% вопросов. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- «неудовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 30% вопросов. При ответе на вопросы допускает грубые ошибки и неточности.

Изучение дисциплины завершается рубежным контролем в виде **тестирования**. Количество заданий в тесте кратно числу компетенций, формируемых в ходе изучения дисциплины. На оценку степени сформированности каждой компетенции при рубежном контроле отводится не менее 10 вопросов. Число правильных ответов от 45 до 59% соответствует начальному (пороговому) уровню овладения компетенцией, от 60 до 80 % - базовому уровню, от 81 до 100 % - повышенному (продвинутому) уровню сформированности компетенции.

Примеры заданий рубежного теста по дисциплине «Генетика митохондриальных болезней»

1. Митохондриальные заболевания
 - a) передаются только по женской линии к детям женского пола
 - b) передаются только по женской линии к детям обоих полов
 - c) передаются только по женской линии к детям мужского пола
 - d) передаются только по мужской линии к детям обоих полов
2. Митохондриальный геном человека
 - a) Одна из хромосом в составе ядерного генома
 - b) представлен собственным геномом, представленным **кольцевой хромосомой** длиной в 16569 п.н.
 - c) представлен собственным геномом, представленным **линейной хромосомой** длиной в 116569 п.н.
 - d) представлен собственным геномом, представленным **кольцевой хромосомой** длиной в 116569 п.н.
3. Первые наблюдения митохондрий в поперечно-полосатых мышцах были сделаны
 - a) Хенле
 - b) Келликер
 - c) Альтманн

- d) Бэтсон
- 4. В мтДНК**
- a) Скорость мутирования выше, чем по сравнению с ядерным геномом
- b) Скорость мутирования не отличается от ядерного генома
- c) Мутации крайне редки
- d) Патогенные варианты не обнаружены
- 5. Сколько генов в мтДНК**
- a) 39
- b) 137
- c) 37
- d) 41
- 6. Какой комплекс дыхательной цепи не имеет субъединиц, кодируемых в мтДНК**
- a) III
- b) V
- c) IV
- d) II
- 7. Комплекс I дыхательной цепи**
- a) в состав входят семь из 13 полипептидов (NADH-дегидрогеназы — коэнзим Q, оксидоредуктазы; по другой номенклатуре — NADH-убихинон оксидоредуктазы)
- b) входит один пп, представляет собой цитохром b(коэнзим Q — цитохром c оксидоредуктазы; по другой номенклатуре — убихинол-цитохром c оксидоредуктазы)
- c) в состав входят три пп (цитохром c оксидоредуктазы)
- d) в состав входят два пп (АТФ-синтетазы)
- 8. Комплекс III дыхательной цепи**
- a) в состав входят семь из 13 полипептидов (NADH-дегидрогеназы — коэнзим Q, оксидоредуктазы; по другой номенклатуре — NADH-убихинон оксидоредуктазы)
- b) входит один пп, представляет собой цитохром b(коэнзим Q — цитохром c оксидоредуктазы; по другой номенклатуре — убихинол-цитохром c оксидоредуктазы)
- c) в состав входят три пп (цитохром c оксидоредуктазы)
- d) в состав входят два пп (АТФ-синтетазы)
- 9. Генетический код митохондрий**
- a) Универсальный
- b) Несколько отличается от универсального
- c) Может быть разным в пределах одной молекулы
- d) Отличается от универсального, но идентичен ядерному геному человека
- 10. 24 гена мтДНК, которые не кодируют полипептиды**
- a) Кодируют рРНК митохондрий
- b) Кодируют тРНК митохондрий
- c) 22 кодируют рРНК, а 2 — тРНК митохондрий
- d) 22 кодируют тРНК, а 2 — рРНК митохондрий
- 11. Контрольная область или D-петля**
- a) в мтДНК некодирующий участок протяженностью в 1,1 т.п.н., где расположен сайт инициации репликации легкой цепи мтДНК
- b) в мтДНК некодирующий участок протяженностью в 1,1 т.п.н., где расположен сайт инициации репликации тяжелой цепи мтДНК
- c) в мтДНК кодирующий участок протяженностью в 1,1 т.п.н., где расположен сайт инициации репликации легкой цепи мтДНК
- d) в мтДНК кодирующий участок протяженностью в 1,1 т.п.н., где расположен сайт инициации репликации тяжелой цепи мтДНК
- 12. В клетках человека**
- a) Может быть только одна молекула мтДНК
- b) Может содержаться большое количество копий молекул мтДНК
- c) Не содержится мтДНК
- d) мтДНК не кодирует белки
- 13. Что такое «нуклеоид» в митохондриях**
- a) Генетический материал чужеродных бактерий
- b) Одна кольцевая молекула мтДНК
- c) Небольшие кластеры по 2-10 молекул мтДНК
- d) Большие кластеры по 100-200 молекул мтДНК
- 14. Группа схожих гаплотипов, имеющих общего предка, у которого в обоих гаплотипах имела место одна и та же мутация - однонуклеотидный полиморфизм**
- a) Гаплокластер

- b) Гаплотип
 - c) Геном мтДНК
 - d) Гаплогруппа
- 15. Скорость мутаций в мтДНК в сотни раз выше, чем в ядерной ДНК. Возможные причины:**
- a) Постоянное производство так называемых «реактивных кислородных частиц» (ROS - reactive oxygen species), которые являются побочными продуктами при работе дыхательной цепи и могут быть активными мутагенами
 - b) Более низкая точность репликации ДНК и менее аккуратная репарация ДНК в митохондриях
 - c) Отсутствие гистонов в мтДНК может обуславливать ее большую доступность для действия реактивных кислородных частиц и других мутагенов
 - d) Все ответы могут быть верны
- 16. Ядерно-митохондриальный обмен у млекопитающих**
- a) мтДНК не содержит фрагментов ядерного генома, но в ядерной ДНК можно обнаружить заметное число инсерций с характерной для мтДНК последовательностью
 - b) мтДНК не содержит фрагментов ядерного генома, в ядерной ДНК никогда не обнаруживаются характерные для мтДНК последовательности
 - c) Постоянно происходит обмен участками мтДНК и ядерного генома
 - d) Все ответы могут быть верны
- 17. Возможна ли рекомбинация мтДНК человека?**
- a) Да, регулярно
 - b) мтДНК человека в норме не претерпевает межмолекулярной рекомбинации
 - c) Не имеется достоверных данных
 - d) Все ответы могут быть верны
- 18. Нормальные и аномальные копии митохондриального генома по мере развития эмбриона**
- a) Поровну распределяются по дочерним клеткам
 - b) Не обязательно поровну распределяются по дочерним клеткам
 - c) Дочерняя клетка может получить молекулы мтДНК только одного типа
 - d) Аномальные копии молекул мтДНК элиминируются в процессе клеточного деления
- 19. Генетическая гетерогенность популяции митохондрий у некоторых индивидуумов - это**
- a) Гетероплазмия
 - b) Гаплотип
 - c) Гетерозиготность
 - d) Гетерогенность
- 20. LHON (Leber's hereditary optic neuropathy) наследственная зрительная (оптическая) нейропатия [невропатия] Лебера относится к**
- a) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи
 - b) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК
 - c) Заболеваниям, связанным с обширными делециями в митохондриальной ДНК
 - d) Заболеваниям, связанными с мутациями ядерных генов
- 21. Синдром MERRF (англ. Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers, миоклоническая эпилепсия с рваными мышечными волокнами) относится к**
- a) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи
 - b) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК
 - c) Заболеваниям, связанным с обширными делециями в митохондриальной ДНК
 - d) Заболеваниям, связанными с мутациями ядерных генов
- 22. Синдром MELAS (англ. Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes — «митохондриальная энцефаломиопатия, лактатацидоз, инсультоподобные эпизоды») относится к**
- a) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи
 - b) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК
 - c) Заболеваниям, связанным с обширными делециями в митохондриальной ДНК
 - d) Заболеваниям, связанными с мутациями ядерных генов
- 23. KSS — синдром Кернса-Сейра относится к**
- a) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи
 - b) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК
 - c) Заболеваниям, связанным с обширными делециями в митохондриальной ДНК
 - d) Заболеваниям, связанными с мутациями ядерных генов
- 24. CPEO — хроническая прогрессирующая офтальмоплегия относится к**

- a) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи
- b) Заболеваниям, связанным с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК
- c) Заболеваниям, связанным с обширными делециями в митохондриальной ДНК
- d) Заболеваниям, связанными с мутациями ядерных генов

25. Мутационная нагрузка (на практике — степень гетероплазмы по одной или нескольким мутациям в мтДНК) в миоцитах

- a) прямо соответствует частоте клинических проявлений MELAS и MERRF
 - b) не связан прямо соответствует частоте клинических проявлений MELAS и MERRF
- c)
- d) Заболеваниям, связанным с обширными делециями в митохондриальной ДНК
 - e) Заболеваниям, связанными с мутациями ядерных генов

Критерии оценки теста:

- «отлично» выставляется магистранту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.
- «хорошо» выставляется магистранту, если он дал менее 7 неверных ответов
- «удовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 50% вопросов.
- «неудовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 30% вопросов.

5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Основная литература:

1. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина[идр.].—Уфа:РИЦБашГУ,2014
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf)
2. Акуленко Л.В. [и др.]. Медицинская генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2015. – 192 с.: ил. – Библиотека БашГУ, Абонемент №3, 24 экземпляра.

Дополнительная литература:

1. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] / Жимулев И. Ф. — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007 .— 480с.
[URL:http://www.biblioclub.ru/book/57409/](http://www.biblioclub.ru/book/57409/)
2. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Р. Г. Заяц[идр.].—Минск:Высшаяшкола,2012.—496с.
[URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1)
3. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс] / Н.А. Курчанов .— 2-е изд., перераб. и доп. — Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009 .— 192 с. [URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726)
4. Валиев, Р. Р. Медико-генетический словарь понятий и терминов [Электронный ресурс] / Р. Р. Валиев, Р. Р. Валиев, Э. К. Хуснутдинова; БашГУ. — Уфа: РИЦ БашГУ, 2011. — Электрон. версия печ. публикации. — [URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/ValievHysnytdinovaMedeko-Genet.Slovar.PonytiiTerminov.2011.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/ValievHysnytdinovaMedeko-Genet.Slovar.PonytiiTerminov.2011.pdf)

5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины

1. Универсальная база данных <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. База данных классической и молекулярной биологии www.molbiol.ru

3. Элементы. Сайт новостей фундаментальной науки: <http://elementy.ru/news>
4. SCOPUS - <https://www.scopus.com>
5. Web of Science - <http://apps.webofknowledge.com>
6. Электронная библиотечная система «ЭБ БашГУ» - <https://elib.bashedu.ru/>
7. Электронная библиотечная система издательства «Лань» - <https://e.lanbook.com/>
8. Электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» - <https://biblioclub.ru/>
9. Научная электронная библиотека - elibrary.ru (доступ к электронным научным журналам) - https://elibrary.ru/projects/subscription/rus_titles_open.asp
10. Электронный каталог Библиотеки БашГУ - <http://www.bashlib.ru/catalogi/>
11. Электронная библиотека диссертаций РГБ - <http://diss.rsl.ru/>

В ходе аудиторного и самостоятельного изучения дисциплины «Генетика митохондриальных болезней» обучающиеся имеют возможность работать в двух компьютерных классах биологического факультета, оснащенных ПК с выходом в Интернет. Обучающиеся используют такие программы свободного доступа, как BLAST (для поиска родственных последовательностей в базе данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей), Pubmed (для поиска современных статей по изучаемому курсу) и другие (список Интернет – ресурсов).

6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
<p>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: №128 (учебный корпус биофака), №130 (учебный корпус биофака).</p> <p>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа: №128 (учебный корпус биофака), №130 (учебный корпус биофака).</p> <p>3. учебная аудитория для самостоятельной работы: читальный зал №1 (главный корпус), № 428 (учебный корпус биофака).</p> <p>4. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций: №130 (учебный корпус биофака)</p> <p>5. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации: №130 (учебный корпус биофака)</p>	<p>Аудитория № 128 Учебная мебель, доска, экран белый настенный, системный блок в комплекте ASUS CELERON-D</p> <p>Аудитория №130 Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSON EB-X8, компьютер-моноблок Lenovo C200 Atom, МФУ HP LaserJet M1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p>Читальный зал №1 Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, стенд по пожарной безопасности, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ принтер, сканер, копир) - 1 шт. Wi-Fi доступ для мобильных устройств</p> <p>Аудитория №428 Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocus IN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный Classic Norma 200*200. моноблоки стационарные – 2 шт.</p>	<p>1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные</p> <p>2. Microsoft Office Standard 2013 Russian. Договор №114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные.</p> <p>3. Программное обеспечение Moodle. Официальный оригинальный английский текст лицензии для системы Moodle, http://www.gnu.org/licenses/gpl.html</p> <p>Перевод лицензии для системы Moodle, http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf</p>

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины Генетика митохондриальных болезней на 3 семестр
(наименование дисциплины)

___ очная ___

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	3/108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	8
практических/ семинарских	18
лабораторных	
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	81,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	

Форма(ы) контроля:

зачет __3__ семестр

№ п/ п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительна я литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельно й работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
	Модуль 1 Структура и функции митохондрий. Организация митохондриального генома. Материнское наследование. Цитопатии							
1	История исследования митохондрий, взгляд на их происхождение. структурные и функциональные особенности.		1		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
2	Организация митохондриального генома	1	1		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест

3	Материнское наследование, мутации, репарация, сегрегация и эволюция митохондриальной ДНК	1	2		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
4	Митохондриальные цитопатии - общий взгляд на митохондриальную патологию	1	2		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
	Модуль 2. Заболевания, связанные с точечными мутациями и делециями в митохондриальных генах.							
5	Заболевания, связанные с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи	1	2		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
6	Заболевания, связанные с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК	1	2		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
7	Заболевания, связанные с обширными делециями в митохондриальной ДНК	1	2		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму,	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест

						литература: 1-4	подготовка к тестированию	
	Модуль 3. Ядерный геном и митохондриальные болезни. митохондрии и процесс старения. диагностика и лечение митохондриальных заболеваний					Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
8	Ядерный геном и митохондриальные болезни	1	2		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
9	Митохондрии и процесс старения	1	2		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
10	Подходы к лечению митохондриальных болезней		2		9,8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
	Зачет							
	Всего часов:	8	18		81,8			

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
УНИВЕРСИТЕТ»

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины Генетика митохондриальных болезней на 3 семестр

(наименование дисциплины)

очно-заочная

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	3/108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	8
практических/ семинарских	10
лабораторных	
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	89,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	

Форма(ы) контроля:

зачет 3 семестр

№ п/ п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительна я литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельно й работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
	Модуль 1 Структура и функции митохондрий. Организация митохондриального генома. Материнское наследование. Цитопатии							
1	История исследования митохондрий, взгляд на их происхождение. структурные и функциональные особенности.		1		8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
2	Организация митохондриального генома	1	1		9	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
3	Материнское наследование,	1	1		9	Основная	Подготовка к	Проведение

	мутации, репарация, сегрегация и эволюция митохондриальной днк					литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	устного опроса, коллоквиум, тест
4	Митохондриальные цитопатии - общий взгляд на митохондриальную патологию	1	1		9	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
	Модуль 2. Заболевания, связанные с точечными мутациями и делециями в митохондриальных генах.							
5	Заболевания, связанные с точечными мутациями в митохондриальных генах субъединиц дыхательной цепи	1	1		9	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
6	Заболевания, связанные с точечными мутациями в генах митохондриальных тРНК	1	1		9	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
7	Заболевания, связанные с обширными делециями в митохондриальной ДНК	1	1		9	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест

	Модуль 3. Ядерный геном и митохондриальные болезни. митохондрии и процесс старения. диагностика и лечение митохондриальных заболеваний					Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
8	Ядерный геном и митохондриальные болезни	1	1		9	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
9	Митохондрии и процесс старения	1	1		9	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
10	Подходы к лечению митохондриальных болезней		1		9,8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-4	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест
	Зачет							
	Всего часов:	8	10		89,8			