

«УТВЕРЖДАЮ»
 Декан биологического факультета МГУ
 Академик М.И. Кирпичников 2015 г.



Рабочая программа дисциплины (модуля)

1. Код и наименование дисциплины (модуля): **«Патология клетки»**
2. Уровень высшего образования – подготовка научно-педагогических кадров в аспирантуре.
3. Направление подготовки – **06.06.01 Биологические науки**. Направленность (профиль) программы – **Клеточная биология, цитология и гистология**.
4. Место дисциплины (модуля) в структуре ООП: вариативная часть ООП (осенний семестр), спецкурс по выбору (читается на кафедре клеточной биологии и гистологии)
5. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников)

Формируемые компетенции (код компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)
<i>УК-1: Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях</i>	Владеть: навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях Код V1 (УК-1) Владеть:

	<p>навыками критического анализа и оценки современных научных достижений и результатов деятельности по решению исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях</p> <p>Код В2 (УК-1)</p>
<p>УК-2 Способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки.</p>	<p>Знать: методы научно-исследовательской деятельности</p> <p>Код З1 (УК-2)</p>
<p>УК-3: Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач</p>	<p>Владеть: технологиями оценки результатов коллективной деятельности по решению научных и научно-образовательных задач, в том числе ведущейся на иностранном языке</p> <p>Код В2 (УК-3)</p>
<p>УК-4: Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языке</p>	<p>Владеть: навыками анализа научных текстов на государственном и иностранном языках</p> <p>Код В1 (УК-4)</p> <p>Знать: стилистические особенности представления результатов научной деятельности в устной и письменной форме на государственном и иностранном языках</p> <p>Код З2 (УК-4)</p>
<p>ОПК-1 Способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий</p>	<p>Уметь: собирать, отбирать и использовать необходимые данные и эффективно применять количественные методы их анализа</p>

Оценочные средства для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) приведены в Приложении.

6. Объем дисциплины (модуля) составляет 3 зачетных единицы, всего 108 академических часов, из которых 28 часов составляет контактная работа аспиранта с преподавателем (28 часов занятий лекционного типа) и 80 часов составляет самостоятельная работа аспиранта (выполнение домашних заданий и написание реферата).

7. Входные требования для освоения дисциплины (модуля), предварительные условия:

ЗНАТЬ: клеточную биологию, гистологию, основы молекулярной биологии, генетики, биохимии, вирусологии, физиологии (на уровне программ специалиста/магистра), теоретические и методологические основы биологических научных исследований.

УМЕТЬ: вырабатывать на основе рационального анализа экспериментальных результатов свою точку зрения в вопросах клеточных патологий и отстаивать ее во время дискуссии со специалистами и неспециалистами; читать и реферировать научную литературу в области ультраструктуры органелл в норме и при патологии, в том числе на иностранных языках, при условии соблюдения научной этики и авторских прав.

ВЛАДЕТЬ: современными информационно-коммуникационными технологиями, иностранным языком.

8. Образовательные технологии: классические лекционные технологии.

9. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	Всего (часы)	В том числе								
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них					Самостоятельная работа обучающегося, часы из них			
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа	Групповые консультации	Индивидуальные консультации	Учебные занятия, направленные на проведение текущего контроля успеваемости, коллоквиумы, практические занятия и др)*	Всего	Выполнение домашних заданий	Подготовка рефератов и т.п.	Всего
ВВЕДЕНИЕ. БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ С НАРУШЕНИЯМИ КЛЕТОЧНОГО ЯДРА. Общий обзор клеточных патологий, связанных с генетическими нарушениями. Классификация. Болезни, связанные с нарушением ядерной оболочки, ламины; рибосомопатии. Примеры.	36	10					10	26		26
БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ НАРУШЕНИЯМИ МЕМБРАННЫХ ОРГАНЕЛЛ ЦИТОПЛАЗМЫ. Митохондриальные болезни; лизосомные болезни. Пероксисомные болезни. Болезни плазматической мембраны.	34	8					8	16	8	26

БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ НАРУШЕНИЯМИ НЕМЕМБРАННЫХ ОРГАНЕЛЛ ЦИТОПЛАЗМЫ. Центросомные болезни и болезни цитоскелета. Протеасомные болезни.	38	10					10	18	12	28
Промежуточная аттестация - зачет										
Итого:	108	28					28	60	20	80

10. Учебно-методические материалы для самостоятельной работы аспирантов.

Конспекты лекций, аудио- и видеозаписи лекций, файлы презентаций лекций, основная и дополнительная учебная литература (см. п.11)

11. Ресурсное обеспечение:

Основная литература

1. Centrioles, centrosomes, and cilia in health and disease. Nigg EA, Raff JW. Cell. 2009 Nov 13;139(4):663-78. doi: 10.1016/j.cell.2009.10.036.
2. Р. Э Узбеков, И. Б. Алиева. Центросома- загадка «клеточного процесса». Цитология 2008, т.50 №2, 91-112
3. The centrosome duplication cycle in health and disease Erich A. Nigg, Lukáš Čajánek, Christian Arquint Biozentrum, University of Basel, Klingelbergstrasse 50/70, CH-4056 Basel, Switzerland.FEBS Letters 588 (2014) 2366–2372
4. The CENTROSOME IN HUMAN GENETIC DISEASE. Jose L. Badano*, Tanya M. Teslovich* and Nicholas Katsanis* Nature MARCH 2005 | VOLUME 6 www.nature.com/reviews/genetics
5. Centrosomes and Cilia in Human Disease Mónica Bettencourt -Dias¹, Friedhelm Hildebrandt, David Pellman, Geoff Woods, and Susana Godinho, Trends Genet. 2011 August ; 27(8): 307–315. doi:10.1016/j.tig.2011.05.004.
6. Aldrin V. Gomes. Genetics of Proteasome Diseases. Hindawi Publishing Corporation, Scientifica. 2013
7. Burkhardt Dahlmann . Role of proteasomes in disease. BMC Biochemistry 2007, 8(Suppl 1):S3
8. Зиновик А.В, Гусина Н.Б. Нарушение биогенеза пероксисом (клиника, диагностика, лечение) // 2011, Минск.
9. Freeze H.H., Ng B.G. Golgi Glycosylation and Human Inherited Diseases // Cold Spring Harb Perspect Biol. 2011. V. 3. P. 1-23.
10. Ballabio A., Gieselmann V. Lysosomal disorders: From storage to cellular damage // Biochimica et Biophysica Acta. 2009. V. 1793. P. 684–696.
11. Becker L.E. Organelle Pathology in Metabolic Neuromuscular Disease: An Overview // Can J Vet Res. 1990. V. 54. P. 1-14.

12. Bexiga M., Simpson J.C. Human Diseases Associated with Form and Function of the Golgi Complex // Int. J. Mol. Sci. 2013. V. 14. P. 18670-1868.
13. Casal M.L., Wolfe J.H. Mucopolysaccharidosis Type VII in the Developing Mouse // Pediatric Research. 2000. V. 47. P. 750–756.

Дополнительная литература

14. Gurumurthy T., Shailaja S., Kishan S., Stephen M. Management of an anticipated difficult airway in Hurler's syndrome // Journal of Anaesthesiology, Clinical Pharmacology. 2014. V. 30(4). P. 558-561.
15. Siebert M., Sidransky E., Westbroek W. Glucocerebrosidase is shaking up the synucleinopathies // Brain. 2014. V. 137. P. 1304-22.
16. Petanceska SS, Seeger M, Checler F and Gandy S, (2000) Mutant presenilin 1 increases the levels of Alzheimer amyloid beta-peptide Abeta42 in late compartments of the constitutive secretory pathway. // J. Neurochem. 74: 1878-1884,
17. Pasquale, F. et al. Long-term outcomes in hypertrophic cardiomyopathy caused by mutations in the cardiac troponin T gene. //Circ. Cardiovasc. Genet. 5, 10–17 (2012).
18. Richard, P. et al. Hypertrophic cardiomyopathy: distribution of disease genes, spectrum of mutations, and implications for a molecular diagnosis strategy. //Circulation 107, 2227–2232 (2003).
19. Suzuki, T., Nagao, A., and Suzuki, T. (2011) Human mitochondrial tRNAs: biogenesis, function, structural aspects, and diseases, // Annu. Rev. Genet., 45, 299–329.
20. М.В. Патрушев, П.А. Каменский, И.О. Мазунин «МУТАЦИИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК И МЕТОДЫ ИХ КОРРЕКЦИИ», Биохимия, -том 79, стр. 1417-1428, 2014
21. Howard J. Worman et al Diseases of the Nuclear Envelope. //Rev. Cold Spring Harb/ Perspect. Biol., 2010, 2
22. . Ya-Hui Chi et al. T The nuclear envelopathies and human diseases // J.Biomed. Sci. 16 : 96/ 2009
23. Worman & William T. Dau Nuclear Envelope: An Intriguing Focal Point for Neurogenetic Disease.. //Neuratherapouetics, 11, 764-772, 2014

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21054/>

Перечень используемых информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса, включая программное обеспечение, информационные справочные системы (при необходимости):

Интернет-браузер, базы данных PubMed (NCBI, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>), Protein Data Bank (Research Collaboratory for Structural Bioinformatics <http://www.rcsb.org/pdb/home/home.do>)

Описание материально-технической базы.

Кафедра клеточной биологии и гистологии биологического факультета МГУ располагает необходимым аудиторным фондом, компьютерами, проекторами и экранами, аудиоаппаратурой.

12. Язык преподавания: русский

13. Преподаватель (преподаватели): зав. кафедры клеточной биологии и гистологии, профессор  Г.Е.Онищенко

**Оценочные средства для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Патология клетки»
на основе карт компетенций выпускников**

РЕЗУЛЬТАТ ОБУЧЕНИЯ по дисциплине (модулю)	КРИТЕРИИ и ПОКАЗАТЕЛИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТА ОБУЧЕНИЯ по дисциплине (модулю), баллы БРС					ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА
	1, 0	2 1-29	3 30-59	4 60-89	5 90-100	
Владеть: навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях Код В1 (УК-1)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, реферат, зачет
Владеть: навыками критического анализа и оценки современных научных достижений и результатов деятельности по решению исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях Код В2 (УК-1)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- - индивидуальное собеседование, реферат, зачет
Знать: методы научно-исследовательской деятельности Код З1(УК-2)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, реферат, зачет
Владеть:	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, реферат,

технологиями оценки результатов коллективной деятельности по решению научных и научно-образовательных задач, в том числе ведущейся на иностранном языке Код В2(УК-3)						<i>зачет</i>
Знать: стилистические особенности представления результатов научной деятельности в устной и письменной форме на государственном и иностранном языках Код 32(УК-4)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, реферат, <i>зачет</i>
Владеть: навыками анализа научных текстов на государственном и иностранном языках Код В1(УК-4)	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, реферат, <i>зачет</i>
Уметь: собирать, отбирать и использовать необходимые данные и эффективно применять количественные методы их анализа	0	1-29	30-59	60-89	90-100	- индивидуальное собеседование, реферат, <i>зачет</i>

Фонды оценочных средств, необходимые для оценки результатов обучения

Примеры вопросов к промежуточному контролю (темы рефератов, вопросы для индивидуального собеседования):

1. Основные типы патологий клетки, обусловленные генетическими нарушениями.
2. Ламинопатии.
3. Характеристика рибосомопатий, молекулярно-генетические механизмы их развития.
4. Болезни накопления поврежденных белков, нарушения процесса аутофагии.
5. Аномальные митозы в опухолях.
6. Генетические нарушения белков подвижных ресничек
7. Кардиомиопатии как пример болезней, обусловленных нарушениями в белках цитоскелета.
8. Болезни плазматической мембраны. Примеры: Синдром Фанкони-Бикеля.
9. Болезни цитоскелета, связанные с нарушением микротрубочек. Примеры.
10. Протеасомные болезни.

ПРОГРАММА
зачета по спецкурсу «ПАТОЛОГИЯ КЛЕТКИ»

ВВЕДЕНИЕ. БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ С НАРУШЕНИЯМИ КЛЕТОЧНОГО ЯДРА.

Предмет «Патология клетки». Основные понятия и определения. История вопроса. Общий обзор клеточных патологий, связанных с генетическими нарушениями в белках различных органелл. Актуальность. Классификации. Методы исследования клеточных патологий.

Болезни, обусловленные нарушениями белков ядерной оболочки (envelopathies). Болезни, связанные с нарушениями ядерной ламины (Laminopathies). Примеры: Очаговая липидодистрофия, Болезнь Шаркота-Мари, Прогерия Гатчинсона-Гилфорда, Мандибулоакральная дисплазия, Миопатии. Болезни, обусловленные нарушениями ядрышка - рибосомопатии (Nucleolopathies,) Примеры: Синдром Тричера-Коллинза, анемия Даймонда-Блэкфана.

БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ НАРУШЕНИЯМИ МЕМБРАННЫХ ОРГАНЕЛЛ ЦИТОПЛАЗМЫ.

Митохондриальные болезни (Mitochondrial diseases), связанные с нарушениями митохондриального генома и с нарушениями ядерного генома. Примеры: Синдром Лебера, Синдром Кернс-Сейра Синдром митохондриальной деплеции – MDS.

Лизосомные болезни (Lysosomal diseases - Storage diseases). Стресс эндоплазматического ретикулума и болезни накопления поврежденных белков (Storage diseases), стресс аппарата Гольджи, аномалии, лизосомных белков, нарушения аутофагии. Примеры: мукополисахаридозы, муколипидозы, гликопротеинозы, сфинголипидозы, другие лизосомные болезни накопления.

Пероксисомные болезни (Peroxisomal diseases) Пример Синдром Целлвегера.

Болезни плазматической мембраны (Plasma membrane diseases). Примеры: Болезнь Маркифва-Микели, аритмии, наследственный микросфероцитоз. Синдром Фанкони-Бикеля (врожденный гликогеноз), несахарный диабет I и II.

БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ НАРУШЕНИЯМИ НЕМЕМБРАННЫХ ОРГАНЕЛЛ ЦИТОПЛАЗМЫ.

Центросомные болезни (Centrosomal diseases): центросомные белки, ассоциированные с болезнями человека, такими, как микроцефалия, карликовость, опухолевый рост. Аномалии центросомы и клеточного деления. Аномальные митозы в опухолях. Генетические нарушения белков подвижных ресничек. Синдром Картагенера. Аномалии первичных ресничек. Поликистоз почек, нарушение строения конечностей и т.д.

Болезни цитоскелета (cytoskeleton diseases), связанные с нарушениями в: а) промежуточных филаментах (Intermediate filament diseases); б) микротрубочках (Microtubule diseases); в) актиновых филаментах (Actin filament diseases). Примеры: Кардиомиопатии, болезнь Альцгеймера, болезнь Александра, Боковой амиотрофический синдром, и т.д.

Протеасомные болезни (Proteasomal diseases). Примеры: Хронический атипичный нейтрофильный дерматоз с липодистрофией и подъемами температуры (CANDLE-синдром), Синдром Накадзо-Нишимура (аутовоспалительный синдром с липодистрофией), JMP-синдром (синдром суставных контрактур, мышечной атрофии, микроцитарной анемии и панникулит-ассоциированной липодистрофии).