

Аннотация учебной дисциплины «Молекулярная генетика наследственных болезней и их диагностика»

Изучение генома человека ознаменовалось необычайным прогрессом в развитии методов анализа нуклеиновых кислот. Эти методы стали неотъемлемой частью всех биологических дисциплин, а не исключительно генетики человека. Задачей курса является ознакомление обучающихся (на примерах из молекулярной генетики наследственных болезней человека) с методами поиска вариаций в ДНК с помощью высокопроизводительных модификаций ПЦР, секвенирования ДНК, в том числе полногеномного, анализа генной экспрессии методами ПЦР в реальном времени и числовой ПЦР. В курсе последовательно будут рассмотрены преимущества и недостатки имеющихся на мировом рынке ферментов для ПЦР, обратной транскрипции и секвенирования, подходы к поиску неизвестных мутаций в ДНК с помощью электрофоретических методов, приемы сайт-направленного мутагенеза.

Одна из лекций специально будет посвящена номенклатуре и классификации мутаций, механизмам мутагенеза. Гетерогенность наследственных заболеваний будет продемонстрирована на примере моногенных гиперхолестеринемий, семейного рака молочной железы и яичников, семейных форм глаукомы. Будут обсуждены механизмы доминантности и рецессивности отдельных мутаций, причины существования аллельных серий (на примере мукополисахаридозов и миодистрофий).

Будет обосновано деление болезней на моногенные, полигенные и мультифакториальные заболевания. Специальное внимание будет уделено механизмам болезней экспансии, взаимодействию генов на примере предрасположенности к атеросклерозу, в частности при семейной гиперхолестеринемии, болезням нервной системы на примерах исследования моногенных форм болезни Паркинсона и болезни Альцгеймера. Будет обсуждена исключительная гетерогенность болезней двигательных нейронов и ретинопатий, рассмотрены митохондриальные болезни и другие болезни с неменделевским типом наследования. Курс завершается обзором достижений молекулярной генетики человека в России и в Санкт-Петербурге, возможностей и ограничений фармакотерапии и генотерапии наследственных заболеваний.

К концу курса студенты должны быть подготовлены к тому, чтобы быть способными самостоятельно наладить ПЦР-диагностику в своей лаборатории, если она там не была ходовым методом и глубоко понимать механизмы молекулярных процессов, лежащих в основе современных методов анализа генома.

Наполняемость группы: 2-25 человек.

Разработчик: Мандельштам М.Ю., д.б.н., доцент по специальности, профессор кафедры биохимии