

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
**«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»**
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

СОГЛАСОВАНО

Декан факультета подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ
им. Н.И. Пирогова Минздрава России

_____ М.В. Хорева

«23» июня 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
«ГЕНЕТИКА»**

Научная специальность
1.5.7 Генетика

Москва, 2022 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика» разработана в соответствии с Федеральными государственными требованиями, утверждёнными приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 20.10.2021 № 951, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики МБФ.

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой общей и медицинской генетики МБФ
2	Стрельников Владимир Викторович	к.б.н.	Профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ
3	Дадали Елена Леонидовна	д.м.н., профессор	Профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ
4	Зинченко Рена Абульфазовна	д.м.н., профессор	Профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ
5	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ
6	Кузнецов Александр Борисович	к.м.н.	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ
7	Марнат Екатерина Геннадьевна	-	Старший преподаватель кафедры общей и медицинской генетики МБФ

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетика» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики МБФ,

протокол №7 от «22» апреля 2022г.

Заведующий кафедрой _____ / Воинова В.Ю./

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля)	4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....	4
3. Содержание дисциплины (модуля).....	4
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	12
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	13
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	14
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	26
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	28
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	29
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	30

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля)

Цель изучения дисциплины (модуля)

Цель изучения дисциплины «Генетика»: формирование углублённого комплекса знаний о фундаментальных и прикладных аспектах общей и медицинской генетики, необходимого для осуществления научной (научно-исследовательской) и педагогической деятельности.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Сформировать обширный и глубокий объем фундаментальных и прикладных медицинских знаний по общим и молекулярным основам наследственности и изменчивости живых организмов, в том числе на разных стадиях онтогенеза, знаний по этиологии, механизмам развития, методам диагностики, профилактики и лечения наследственной патологии человека.
2. Совершенствование знаний и практических навыков основных методов генетики, используемых для изучения наследственности и изменчивости.
3. Формирование умения обобщения, анализа и комплексного использования знаний различных разделов генетики для решения практических задач.

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 1

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по полугодиям							
		1	2	3	4	5	6	7	8
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):	144	-	-	112	32	-	-	-	-
Лекционное занятие (Л)	48	-	-	32	16	-	-	-	-
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)	96	-	-	80	16	-	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	108	-	-	68	40	-	-	-	-
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э), Кандидатский экзамен (КЭ)	36	-	-	3	36 КЭ	-	-	-	-
Общий объем	в часах	288	-	-	180	108	-	-	-
	в зачетных единицах	8	-	-	5	3	-	-	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

1.1 Основные закономерности наследственности и изменчивости.

Опыты Г. Менделя по моногибридному скрещиванию. Гипотеза Менделя о расхождении аллелей при образовании гамет. Теория вероятностей в анализе менделевского расщепления. Хромосомные основы менделевского наследования.

Дигибридное скрещивание. Расщепление по генотипу и фенотипу. Образование гамет у дигетерозигот. Закон независимого наследования пар аллелей. Соотношение частоты фенотипов и генотипов. Тригибридное и полигибридное расщепление. Прямые

биологические доказательства дигибридного менделевского расщепления на уровне образования гамет и зигот.

Взаимодействие генов. Комплементарные гены. Гены – супрессоры. Промежуточное проявление. Полимерия. Признак и ген в свете данных по взаимодействию генов. Плейотропия. Гены-модификаторы. Генный баланс. Оценка достоверности данных по расщеплению при анализе наследования генов.

Множественный аллелизм. Полиморфные генные локусы. Основные закономерности действия и взаимоотношения аллелей. Летальные и полуметалетальные аллели. Выражение и проявление мутантных аллелей в разных условиях среды. Эволюция доминантности. Феноменология и сущность взаимодействия аллелей.

Проблема дискретности генома. Функциональный тест на аллелизм. Межаллельная комплементация. Сложные тесты на аллелизм.

Наследование полимерных признаков. Полимерия и трансгрессия. Основные приёмы статистического анализа явлений полимерии. Взаимодействие генов и наследование количественных признаков. Гены-модификаторы.

Хромосомная теория наследственности. Наследование пола и хромосомы. Наследование признаков, сцепленных с полом. Хромосомы у гинандроморфов и интерсексов. Гермафродитизм. Гаплоидия. Компенсация дозы гена. Гипотеза Мери Лайон. Регуляция пола. Пол и партеногенез.

Генетический анализ неполного сцепления. Доказательства физической связи определённых групп сцепления с определёнными хромосомами. Линейное расположение генов. Интерференция и коинциденция. Доказательства локализации генов в физических микрорайонах хромосом.

Генотип и фенотип. Интеграция генотипа. Мутации и модификации. Соотношение среды и наследственности. Учение о популяциях и чистых линиях. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.

1.2 Молекулярная генетика и цитогенетика.

Молекулярные основы наследственности и изменчивость. Генетическая непрерывность. Наследование изменений. Цитоплазма клетки. Ядро клетки и хромосомы. Жизненный цикл клетки. Митоз и его особенности. Мейоз: основные стадии. Мейоз и законы Менделя. Мейоз, сцепление и кроссинговер. Цитологические основы кроссинговера. Соматический кроссинговер. Механизмы кроссинговера. Биохимические основы наследственности.

Молекулярная организация генетического материала у прокариот и эукариот: генный, хромосомный и геномный уровни. Строение хромосом. Хромосомы бактерий и сине-зелёных водорослей (цианобактерий). Хромосомы эукариот, их строение и клеточный цикл. Эухроматин и гетерохроматин. Политенные хромосомы. Хромосомы типа ламповых щёток. Продольная дифференциация хромосом.

Доказательства роли ДНК как носителя генетической информации. Трансформация бактерий. Трансформирующее начало. Жизненный цикл вирусов и фагов.

Строение ДНК. Правило эквивалентности. Модель Уотсона-Крика. Денатурация и ренатурация двойной спирали.

Генетический код. Замены аминокислот. Синтетические полирибонуклеотиды. Таблица генетического кода. Направление считывания кода. Антикодон и транспортная РНК. Супрессия бессмысленных кодонов. Эволюция кода.

Репликация ДНК. Молекулярные основы ауторепродукции генетического материала. Прямые доказательства полуконсервативной ауторепродукции ДНК. Ауторепродукция хромосом у высших организмов. Механизмы репликации по Уотсону и Крику. Опыты Мезельсон и Сталя. Порядок репликации ДНК. Распределение ДНК между дочерними клетками. Ферментативный синтез ДНК.

Рекомбинация ДНК. Механизмы рекомбинации. Мутанты и генетические карты фагов.

Репарация ДНК. Репарация и рекомбинация.

Транскрипция ДНК. Виды РНК. Рибосомы. Гибридизация ДНК с РНК. РНК-полимераза. Скорость роста цепи РНК. Инициация и терминация транскрипции. Процессинг и сплайсинг мРНК.

Трансляция РНК. Направление роста полипептидной цепи. Полирибосомы. Структура транспортной РНК. Сборка аминокислот (биосинтез белка). Инициация полипептидной цепи и рибосомный цикл.

Мутационный процесс и мутагенез. Классификация и механизмы мутаций. Генные мутации. Структурные мутации хромосом. Эффект положения гена. Структурные мутации хромосом и эволюция. Геномные мутации. Диминуция и элиминация хромосом в онтогенезе. Факторы естественного мутационного процесса. Стабильность генетического материала и спонтанный мутационный процесс. Механизмы индуцированного мутагенеза и его связь с репарацией. Мутации, нарушающие репарацию и стабильность генетического материала. Понятие “динамические” мутации. Нестабильные тринуклеотидные повторы в геноме человека. Патогенез болезней, обусловленных экспансией нестабильных тринуклеотидных повторов. Молекулярные механизмы мутаций. Методы учёта мутаций. Частота мутаций. Мутагены окружающей среды. Классификация мутагенов.

Цитоплазматическая наследственность. Плазмиды. Симбионты и эписомы. Мутации плазматических генов. Гены и плазматические гены.

РНК-геномы. Вирус табачной мозаики. Инфекционная РНК. Репликация РНК. Генетика РНК-фагов. Онкорнавирусы.

Регуляция работы генов у прокариот и эукариот. Индукция ферментов. Генетический контроль синтеза ферментов. Репрессор. Оператор и оперон. Репрессия ферментов. Промотор. Контроль синтеза рибосомы.

Структурно-молекулярные компоненты хромосом. Особенности репликации хромосомной ДНК. Специфические черты транскрипции на хромосомном уровне. Регуляция генной активности. Хромомер как единица структурно-функциональной дискретности хромосомы. Способы взаимосвязи молекулярных составляющих и структурная иерархия в хромосоме.

Конденсация и деконденсация хромосом. Синапсис, кроссинговер и сегрегация как функция хромосом. Проблема избыточности ДНК в хромосомах эукариот.

1.3 Генетика развития.

Дифференциальная активность генов как основа клеточной дифференцировки. Стадиоспецифичность и тканеспецифичность процессов транскрипции и трансляции.

Регуляция активности генов. Концепция оперона применительно к эукариотам. Мозаичный эффект положения. Гипотеза Лайон. Гетерохроматин и регуляция активности генов. Стабильность дифференцированного состояния хромосом. Гормоны и

регуляция действия генов. Регуляторные механизмы трансляции и эпигенетическая модификация.

Роль взаимодействия ядра и цитоплазмы в дифференцировке клеток. Обмен молекулами между ядром и цитоплазмой. Индуктивные ферменты. Ядерно-цитоплазматические гибриды. Гибриды соматических клеток.

Взаимодействие генов в процессе дифференцировки клетки. Дифференцировка меланоцитов. Генетические химеры и мозаицизм.

Генетическая регуляция морфогенеза. Плейотропия. Генокопии. Эмбриональная индукция. Детерминация и трансдетерминация. Регенерация органов.

1.4 Генетика популяций.

Филогенетическая система живых организмов. Категория вида. Эволюционная концепция вида. Генетическая концепция вида. Внутривидовые категории. Популяции.

Популяции и население. Частоты генотипов и генов в популяциях. Равновесные популяции (один ди- или полиаллельный локус, многолокусная модель, аутосомные и гетерохромосомные локусы). Дрейф генов. Инбридинг. Равновесные популяции и факторы эволюции.

Мутационный процесс и рекомбинация как механизм наследственной изменчивости популяций. Динамика генных частот при постоянном давлении мутационного процесса. Поток генов.

Естественный отбор как фактор эволюции популяций. Адаптационная ценность и коэффициент отбора. Отбор гамет. Общая модель отбора. Взаимодействие отбора и других эволюционных факторов в эволюции природных и лабораторных популяций.

Генетическая изменчивость популяции и её сохранение. Понятие скрытой изменчивости. Адаптивная норма и генетический груз. Гомеостаз и динамика генетической структуры популяций. Рекомбинация и генетические системы.

Механизмы видообразования. Образование рас. Репродуктивная изоляция. Симпатрическое и аллопатрическое видообразование. Полиплоидия как способ видообразования. Роль гибридизации в эволюции.

Популяционно-статистический метод.

1.5 Методологические проблемы генетики.

История отечественной и мировой генетики. Методологические принципы менделизма и классическая генетика. Развитие методологии генетики от менделизма к молекулярному этапу. Редукционизм и интегратизм. Органический детерминизм и проблема мутагенеза. Диалектика и система методов современной генетики. Генетика человека и гуманизм. Этические проблемы генетической науки. Нормативно-правовая база, регламентирующая научно-исследовательскую работу в области генетики.

Раздел 2. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

2.1 Основные закономерности наследственности и изменчивости человека.

Гены и признаки. Взаимодействие генов у человека. Генотип и фенотип. Плейотропия. Экспрессивность. Пенетрантность. Генокопии и фенокопии. Количественные признаки, полигенное наследование и взаимодействие с внешней средой. Заболевания с наследственной предрасположенностью. Модели полигенного

наследования. Наследуемость пороговых признаков. Ассоциации генетических маркёров и заболеваний с наследственной предрасположенностью.

Проходящий и балансированный полиморфизм. Определение полиморфизма. Протопротивоположное направление сил, поддерживающих полиморфизм. Кинетика процесса отбора при балансированном полиморфизме. Полиморфизм по серповидноклеточной анемии и малярии.

Инбридинг. Кровное родство и инбридинг. Коэффициент инбридинга. Последствия инбридинга в менделевских популяциях. Кровное родство и вредные рецессивные мутации. Вычисление мутационных частот для рецессивных генов с учётом инбридинга. Дрейф генов и эффект родоначальника – механизмы, определяющие накопление наследственных болезней в популяциях человека. Негативная и позитивная евгеника. Несостоятельность методологии евгеники.

Менделирующие признаки и менделирующие заболевания. Классификация наследственных болезней. Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Метаболическая кооперация и межallelная комплементация.

Наследуемость признаков. Критерии моногенного и полигенного наследования. Геномный импринтинг.

Тератогенез. Тератогенные факторы. Тератогенные терминационные периоды.

Наследственные заболевания, сцепленные с X-хромосомой. Родословные. Дозовая компенсация и инактивация X-хромосомы. Проявления у гетерозигот. Анализ сцепления генов по родословным. Использование метода максимального правдоподобия для анализа сцепления. Вредные мутации и вычисление частот мутаций. Равновесие мутаций и отбора. Сцепленные с X-хромосомой гены и частота их мутаций.

Полиморфизм групп крови. Резус-группа и гемолитическая болезнь новорождённых. Генетика системы “Резус”.

2.2 Цитогенетика человека.

Хромосомы человека в интерфазном ядре. X-хроматин, Y-хроматин, методы изучения, значение в медицинской генетике. Аутосомный гетерохроматин, попытки идентификации индивидуальных хромосом.

Хромосомы человека в метафазе. Методы получения препаратов. Морфология рутинно-окрашенных хромосом, групповая и индивидуальная идентификация, вторичные перетяжки и спутники. Морфология дифференциально-окрашенных хромосом, методы дифференциальной окраски, принципы индивидуальной идентификации и обозначения сегментов хромосом. Нормальный хромосомный полиморфизм, его природа и значение.

Прометафазный анализ хромосом человека, методы. Значение в диагностике синдромов, сопровождающихся микроструктурными перестройками хромосом.

Репродукция хромосом человека. Методы изучения. Порядок репликации ДНК в хромосомном наборе, меж- и внутрихромосомная асинхронность репродукции. Рисунок репликации ДНК в хромосоме и идентификация хромосом. Асинхронность репликации X-хромосомы и её биологическое значение. Репликация хромосом при хромосомном дисбалансе: трисомиях, полисомиях, структурных перестройках. Понятие о репликалах в геноме человека.

Генетическое картирование хромосом человека. Методы изучения. Изучение сцепления генов по родословным. Типы сцепления, информативность семей, методы

вычисления сцепления. Метод гибридизации соматических клеток в изучении сцепления генов. Программа “Геном человека” и современная генетическая карта хромосом человека.

Химическая организация хромосом человека. Повторяющиеся последовательности ДНК в геноме человека; сателлитная ДНК, её значение. Локализация сателлитных ДНК и рибосомных генов в хромосомах человека.

Хромосомы человека в мейозе. Методы изучения. Характеристика хромосом в профазе I деления, метафазе I и II. Значение в идентификации численных и структурных перестроек.

Гетерохроматин и эухроматин – основа линейной дифференцированности хромосом человека. Характеристика гетерохроматиновых и эухроматиновых районов хромосом по морфологии, поведению в цикле конденсации, генному составу и фенотипическому эффекту, времени репродукции, химическому составу и отношению к красителям. Структурный и факультативный гетерохроматин в геноме человека, гипотеза Лайон и её обоснование результатами исследований на человеке.

Хромосомные и геномные мутации у человека. Типы, частота и причины возникновения. Мутации в зародышевых и соматических клетках. Хромосомный дисбаланс как летальный фактор у человека: хромосомные нарушения при спонтанных абортах и мертворождениях.

Молекулярно-цитогенетические методы. Изотопный и неизотопный вариант гибридизации *in situ* на митотических хромосомах и интерфазных ядрах. Использование в цитогенетической практике.

2.3 Биохимическая генетика человека.

Строение и физико-химические характеристики белков. Ферменты, их роль в метаболизме, классификация. Транспортные белки крови и биологических мембран. Клеточные рецепторы. Структурные белки.

Полиморфизм белков. Понятие об изозимах. Классификация молекулярных форм. Молекулярные механизмы формирования генетически обусловленного полиморфизма: полиаллелизм и полилокусность. Общие и редкие варианты. Вторичные изозимы. Стадийная (в онтогенезе) и тканевая специфичность изозимов.

Биохимический полиморфизм в популяциях. Естественный отбор и “нейтральные” мутации. Эволюция белковых молекул.

Методы изучения полиморфных белковых систем (электрофорез, хроматография, иммунохимические). Определение субъединичного состава полимерных ферментов. Дифференциация между вторичными изозимами и артефактами. Каталитическая активность и специфичность ферментов. Определение кинетических параметров ферментов (субстратной, t-зависимости, pH-оптимума и др.).

Эволюция воззрений на механизм действия генов. Современные представления о регуляции активности генома (схема Жакобо-Моно, Бриттена-Дэвидсона, Георгиева, Крика). Факторы, регулирующие активность генома, механизм действия гормонов. Посттрансляционная изменчивость белков и физиологическая регуляция активности ферментов. Роль белково-деструктивных процессов.

Гемоглобинопатии как объект изучения последствий мутационного процесса на молекулярном уровне. Генные мутации и единичные замены аминокислот. Варианты гемоглобина, результаты изучения первичной структуры. Мутации со сдвигом рамки

считывания. Повторные мутации. Делеции и дупликации. Талассемии и варианты гаптоглобина. Неравный кроссинговер (гемоглобин “лепоре”).

А.Гаррод и его концепция “врождённых нарушений обмена веществ”. Современная классификация наследственных болезней обмена (НБО). Этиология и патогенез НБО на молекулярном уровне. Проявления дефекта у гетерозиготных носителей. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм НБО. География распространённости НБО.

Методы диагностики НБО (качественные и количественные методы, молекулярно-генетические методы).

Скрининг, определение, значение, требования к методам и скринирующим программам, виды скрининга, основные скринирующие программы.

2.4 Методы генетики человека.

Клинико-генеалогический метод и сегрегационный анализ. Методы регистрации наследственной патологии. Усечённый отбор. Единичная и множественная регистрация. Спорадические случаи. Вычисление встречаемости при неполном отборе семей с наследственной патологией. Метод составления родословных, его значение. Способы оценки пенетрантности.

Близнецовый метод в изучении роли наследственных и средовых факторов в развитии заболевания.

Популяционно-статистический метод и его значение.

Молекулярно-цитогенетические методы. Хромосомный микроматричный анализ. Сравнительная геномная гибридизация (array-CGH).

Молекулярно-генетические методы. Полимеразная цепная реакция, сущность и применение. Методы визуализации и количественной оценки продуктов ПЦР. Рестрикционный анализ молекул ДНК. ПДРФ-анализ. Построение рестрикционной карты генома. Методы определения последовательности нуклеотидов в ДНК. Секвенирование по Сэнгеру. Пиросеквенирование. Массовое параллельное секвенирование. Основы биоинформатического анализа и оценки патогенности мутаций.

Синдромологический метод, сущность и значение в клинической генетике.

2.5 Иммуногенетика человека.

Структура и функции лимфоидной системы человека. Гистогенез клеток лимфоидной системы. Реализация иммунного ответа. Гипотеза “двойного распознавания”. Антитела. Структура различных классов антител. Понятия: изотип, аллотип, идиотип. Генетический контроль иммунного ответа. Идея Бернета о клонированности популяции лимфоидных клеток. Природа разнообразия антител. Гипотезы “зародышевой линии” и соматических мутаций”. Контроль силы иммунного ответа.

История открытия HLA-системы. Локализация структура HLA-системы. Особенности строения антигенов HLA I и II классов. Функции антигенов HLA. Ассоциация антигенов HLA с заболеваниями. Виды ассоциаций. Возможные механизмы ассоциаций. Использование наиболее известных ассоциаций для диагностики различных заболеваний, включая пренатальную диагностику, и расчёты риска при медико-генетическом консультировании.

Иммунодефицитные состояния первичного происхождения. Современная классификация ВОЗ. Характеристика основных групп первичных специфических и неспецифических иммунодефицитных состояний.

2.6 Онкогенетика человека.

Исторические аспекты проблемы канцерогенеза. Основные теории происхождения рака. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Инициация озлокачивания, промция озлокачивания. Онкогенетические компоненты генома. Онкогены вирусов. Протоонкогены. Функции онкогенов в нормальной клетке. Молекулярные механизмы озлокачивания. Лимфома Беркита. Т-клеточный острый лимфобластоз. Аденокарцинома щитовидной железы. Хронический миелолейкоз. Лимфома Юинга. Солидные опухоли. Гены-супрессоры злокачественного роста. Гипотеза Кнудсена на примере ретинобластомы. Онкогенетические синдромы. Понятие “раковая семья”. Критерии и типы “раковых семей”.

Раздел 3. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

3.1 История, предмет, задачи и направления клинической генетики. Общая характеристика наследственной патологии.

Генетическая эпидемиология наследственных болезней. Причины клиничко-генетического полиморфизма наследственных заболеваний и его значение. Подходы к классификации наследственных болезней.

3.2 Принципы и правила диагностики наследственных болезней.

Врождённые аномалии развития: Семиотика наследственных болезней. Врождённые пороки развития (ВПР). Принципы классификации. Причины возникновения и механизмы патогенеза ВПР. Характеристика наиболее часто встречающихся ВПР. ИПДС в диагностике наследственных болезней. Принципы работы с диагностическими программами и их значение.

3.3 Хромосомные нарушения и синдромы.

Аномалии в системе половых хромосом и аутосом. Хромосомные аномалии при спонтанных абортах и мертворождениях. Репродуктивная функция у носителей перестроек хромосом. Наследственные синдромы, сопровождающиеся нестабильностью хромосом.

3.4 Этиология, патогенез, клиническая характеристика, методы диагностики, лечения и профилактики основных групп моногенных наследственных болезней.

Болезни обмена аминокислот, углеводов, липидов, витаминов, пуринов и пиримидинов; наследственных болезней крови, нервной и нервно-мышечной системы, соединительной ткани и скелета, нейро-кожных болезней, наследственных эндокринопатий, митохондриальных и пероксисомных болезней и др. Характеристика наиболее часто встречающихся синдромов с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным типом наследования.

3.5 Болезни с наследственной предрасположенностью.

Распространённость в популяции, половые и этнические различия. Характер семейного накопления. Наследуемость предрасположенности.

3.6 Принципы профилактики и лечения наследственных болезней.

Основные пути профилактики. Охрана окружающей среды. Планирование семьи. Социальные аспекты профилактики. Преконцепционная профилактика. Антимутагенез. Современная классификация веществ, обладающих антимутагенной активностью. Характеристика антимутагенов. Проблема фармакологической защиты генома человека.

Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи. Определение, принципы, методика. Расчёт генетического риска в различных ситуациях: генотипы родителей известны, не установлены, предполагаются. Кровнородственный брак. Гетерозиготное носительство. Расчёт риска при хромосомных синдромах, мультифакториальной патологии, таблицы эмпирического риска. Риск при мутагенных воздействиях. Эффективность медико-генетического консультирования и её критерии. Генетический мониторинг различных групп населения.

Скрининг – как метод профилактики наследственной патологии. Программы неонатального скрининга.

Пренатальная и предимплантационная диагностика наследственных болезней. Методы пренатальной диагностики. Показания и противопоказания для пренатальной диагностики. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, показания и условия проведения. Молекулярно-генетические методы. Пренатальная диагностика отдельных заболеваний: дефектов нервной трубки и других пороков развития, дефектов обмена, хромосомных болезней, нервно-мышечных заболеваний, фенилкетонурии, муковисцидоза, адреногенитального синдрома и др. Скрининговые программы обследования беременных.

Симптоматическое и патогенетическое лечение. Генная и клеточная терапия. Диспансеризация и медико-социальная реабилитация больных с наследственной патологией.

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 2

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов					Форма контроля
		Всего	Конт. акт. раб.	Л	СПЗ	СР	
	Полугодие 3	180	112	32	80	68	Зачет
Раздел 1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	92	58	20	38	34	Решение задач
Тема 1.1	Основные закономерности наследственности и изменчивости.	14	8	4	4	6	
Тема 1.2	Молекулярная генетика и цитогенетика.	22	14	4	10	8	
Тема 1.3	Генетика развития.	18	12	4	8	6	
Тема 1.4	Генетика популяций.	18	12	4	8	6	
Тема 1.5	Методологические проблемы генетики.	20	12	4	8	8	
Раздел 2	ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА	88	54	12	42	34	Тестирование
Тема 2.1	Основные закономерности наследственности и изменчивости человека.	12	6	2	4	6	
Тема 2.2	Цитогенетика человека	16	10	2	8	6	
Тема 2.3	Биохимическая генетика человека	14	8	2	6	6	
Тема 2.4	Методы генетики человека	16	10	2	8	6	
Тема 2.5	Иммуногенетика человека	15	10	2	8	5	
Тема 2.6	Онкогенетика человека	15	10	2	8	5	

	Полугодие 4	108	32	16	16	40	КЭ – 36 ч.
Раздел 3	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ	72	32	16	16	40	Устный опрос, реферат
Тема 3.1	История, предмет, задачи и направления клинической генетики. Общая характеристика форм наследственной патологии.	10	4	2	2	6	
Тема 3.2	Принципы и правила диагностики наследственных болезней.	15	7	4	3	8	
Тема 3.3	Хромосомные нарушения и синдромы.	11	5	2	3	6	
Тема 3.4	Этиология, патогенез, клиническая характеристика, методы диагностики, лечения и профилактики основных групп моногенных наследственных болезней.	14	6	3	3	8	
Тема 3.5	Болезни с наследственной предрасположенностью.	12	6	3	3	6	
Тема 3.6	Принципы профилактики и лечения наследственных болезней.	10	4	2	2	6	
	Общий объем	288	144	48	96	108	КЭ – 36 ч.

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа может включать: работу с текстами, литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами сети интернет, а также проработку конспектов лекций, написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях и пр.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 3

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	1. Функциональный тест на аллелизм. Межаллельная комплементация. Сложные тесты на аллелизм. 2. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости. 3. Жизненный цикл дрозофилы. Использование дрозофилы в экспериментах Т.Моргана. 4. Опыты, доказывающие, что ДНК является носителем генетической информации (Ф.Гриффит, Херши и Чейз и др). 5. Опыты Мезельсона и Сталя. 6. Взаимодействие генов в процессе дифференцировки клетки. Дифференцировка меланоцитов. Генетические химеры и мозаицизм. 7. Филогенетическая система живых организмов. Категория вида. Эволюционная концепция вида. Генетическая концепция вида. Внутривидовые категории. Популяции. 8. Механизмы видообразования. Образование рас. Репродуктивная изоляция. Симпатрическое и аллопатрическое видообразование. Полиплоидия как способ видообразования. Роль гибридизации в эволюции. 9. Нормативно-правовая база, регламентирующая научно-исследовательскую работу в области генетики. 10. Этические проблемы в генетике.
2	ГЕНЕТИКА	1. Проходящий и балансированный полиморфизм. Определение полиморфизма. Протоположное направление сил, поддерживающих

	ЧЕЛОВЕКА	полиморфизм. 2. Кинетика процесса отбора при балансируемом полиморфизме. Полиморфизм по серповидноклеточной анемии и малярии. 3. Полиморфизм групп крови. Резус-группа и гемолитическая болезнь новорождённых. Генетика системы “Резус”. 4. Тератогенез. Тератогенные факторы. Тератогенные терминационные периоды. 5. Прометафазный анализ хромосом человека, методы. Значение в диагностике синдромов, сопровождающихся микроструктурными перестройками хромосом. 6. Программа “Геном человека” и современная генетическая карта хромосом человека. 7. Эволюция воззрений на механизм действия генов. Современные представления о регуляции активности генома (схема Жакобо-Моно, Бриттена-Дэвидсона, Георгиева, Крика). 8. Структура и функции лимфоидной системы человека. Реализация иммунного ответа. 9. Структура HLA-системы. 10. Основные теории происхождения рака.
3	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ	1. Нарушения метаболизма стероидных гормонов. 2. Аминоацидопатии. Альбинизм. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика. 3. Лейкодистрофии. Клиника, генетика, диагностика и профилактика. 4. Наследственный сфероцитоз. Анемия Минковского- Шоффара. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика. 5. Синдром хрупкой Х-хромосомы. Клиника, генетика, диагностика. 6. Характеристика задач фармакологической генетики. Типичные фармакогенетические патологические реакции. 7. Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные формы предрасположенности. 8. Болезни с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера). 9. Пероксисомные болезни. 10. Прионные болезни.

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 4

Раздел, тема	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное задание
	Полугодие 3		
Раздел 1	Общая генетика	Решение задач	Задача 1. От скрещивания растений тыквы с зелеными и желтыми плодами в F1 плоды оказались желтыми, а в F2 произошло расщепление на 3/4 желтых и 1/4 зеленых. От скрещивания растений с белыми и зелеными плодами в F1 плоды белые, а в F2 расщепление: 113 белых, 31 желтый и 7 зеленых. Как наследуется признак? Объясните
Тема 1.1	Основные закономерности наследственности и изменчивости.		
Тема 1.2	Молекулярная генетика и цитогенетика.		

Тема 1.3	Генетика развития.		расщепления в обоих скрещиваниях и определите генотипы исходных растений. Задача 2. Врожденный сахарный диабет обусловлен рецессивным аутосомным геном, а с пенетрантностью у женщин - 90%, у мужчин ~ 70%. Определите вероятность рождения здоровых и больных детей в семье, где оба родителя являлись гетерозиготными носителями этого гена. Задача 3. Произошла замена аргинина на триптофан в 408 положении белка. Приведите все возможные записи этой мутации согласно номенклатуре. Задача 4. Представлены электрофореграммы исследования полиморфизма экзона 9 гена VDR-3 (ядерный рецептор витамина D) рестриктазой <i>TaqI</i> в контрольной выборке (дорожки 1-21) и у больных остеопорозом (22-42). Цифрами справа обозначены длины фрагментов ДНК в п.н. Составьте возможные варианты рестрикционной карты аллелей T (с одним сайтом рестрикции) и t (с двумя сайтами рестрикции), если исходная длина амплифицированного фрагмента экзона 9 составляет 745 п.н. и в нём есть два сайта для рестриктазы <i>TaqI</i>, один из которых полиморфный, а другой нет. Определите частоту аллелей T и t в контрольной выборке и в выборке больных. Предложите гипотезу о причинах различий частот.
Тема 1.4	Генетика популяций.		
Тема 1.5	Методологические проблемы генетики.		
Тема 1.5	Методологические проблемы генетики.		
Раздел 2	Генетика человека	Тестирование	Вопросы для тестирования: 1. Сколько типов гамет образует особь с генотипом AaBbccDDEe: А) 32 Б) 8 В) 1 2. Мать – носитель рецессивного аллеля гена, локализованного в X хромосоме. Отец имеет доминантный признак. Какова вероятность того, что дочь будет иметь признак матери? А) 1/2 Б) 1 В) 0 3. При стандартном цитогенетическом исследовании хромосомы исследуют в стадии: А) метафазы Б) профазы В) телофазы Г) анафазы 4. Какой метод исследования хромосом позволяет рассчитать процент мозаицизма при хромосомных синдромах: А) FISH Б) array-CGH В) ХМА 5. При проведении неонатального скрининга на ФКУ в крови определяется уровень: А) фенилаланина Б) фенилаанингидроксилазы В) галактозы Г) 17-гидроксипрогестерона
Тема 2.1	Основные закономерности наследственности и изменчивости человека.		
Тема 2.2	Цитогенетика человека		
Тема 2.3	Биохимическая генетика человека		
Тема 2.4	Методы генетики человека		
Тема 2.5	Иммуногенетика человека		
Тема 2.6	Онкогенетика человека		

			6. Пренатальный биохимический скрининг 1м триместре включает в себя определение в крови матери: А) ХГЧ, альфа-фетопротеин, эстриол Б) ХГЧ, плазменный протеин А В) ХГЧ, альфа-фетопротеин 7. Клинико-генеалогический метод позволяет определять: А) тип наследования Б) степень влияния генетических факторов на признак В) частоту мутаций в популяции 8. Сибсы – это: А) братья и сёстры одной супружеской пары Б) братья и сёстры, у которых общий один из родителей В) двоюродные братья и сёстры 9. Гены HLA III класса: А) кодируют компоненты системы комплемента Б) кодируют белки HSP70 В) не принимают участие в развитии плода Г) кодируют некоторые цитокины 10. Беременность может закончиться выкидышем А) если у супругов 3 идентичных локуса генов HLA Б) если у матери в гене TNF-α обнаружен полиморфизм -308G-A В) если у одного из супругов вирусная инфекция Г) если у матери Rh+, а у отца Rh 11. К генам-онкогенам относится: А) RAS Б) Rb1 В) WT-1 Г) TP53 12. С раком молочной железы связаны гены: А) BRCA -1 и BRCA -2 Б) RB1 В) WT-1 Г) RAS, APC
	Полугодие 4		
Раздел 3	Наследственные болезни и медико-генетическое консультирование	Устный опрос, реферата	Вопросы для устного опроса: 1. Менделирующие признаки человека. Генные болезни, их этиология и классификация. 2. Прямая и косвенная ДНК диагностика наследственной патологии. 3. Биохимические методы в диагностике наследственных заболеваний человека. Скринирующие программы: задачи и условия их выполнения. 4. Методы изучения хромосом человека. 5. Синдром Дауна. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика. 6. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки. Этиология и клиническая картина. 7. Микроделеционные синдромы. Болезни геномного импринтинга: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. 8. Наследственные болезни ионных каналов: классификация, клинико-генетические
Тема 3.1	История, предмет, задачи и направления клинической генетики. Общая характеристика форм наследственной патологии.		
Тема 3.2	Принципы и правила диагностики наследственных болезней. Врождённые аномалии развития.		
Тема 3.3	Хромосомные нарушения и синдромы.		
Тема 3.4	Этиология, патогенез, клиническая		

	характеристика, методы диагностики, лечения и профилактики основных групп моногенных наследственных болезней.		характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения. 9. Методы анализа генома. 10. Хромосомные и моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки: механизмы возникновения, клинические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения. 11. Характеристика АР-типа наследования, оценка генетического риска при кровнородственном браке. 12. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней человека на примере наследственной нервно-мышечной патологии. 13. Характеристика АД-типа наследования. Специфика фенотипического выражения при заболеваниях с АД типом наследования (пенетрантность, экспрессивность, антиципация). 14. Наследственные болезни обмена липидов: классификация, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения. 15. Классификация наследственных болезней обмена. Клинические особенности аминокислородопатий. 16. Митохондриальные болезни: механизмы развития, клинико-генетические характеристики, методы диагностики, профилактики и лечения. 17. Наследственные заболевания крови. Гемофилии. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика. 18. Медико-генетическое консультирование: задачи и проблемы. Функции врача-генетика. Организация медико-генетической службы в России.
Тема 3.5	Болезни с наследственной предрасположенностью.		
Тема 3.6	Принципы профилактики и лечения наследственных болезней.		Темы рефератов: 1. Структура и методы анализа ДНК. 2. Структурно-функциональная организация хромосом. Современные методы цитогенетического анализа. 3. Регуляция активности генов в онтогенезе. 4. Генетические механизмы эволюции видов. 5. Механизмы рекомбинации. Роль рекомбинантной ДНК в эволюции и перспективы её использования при современных исследованиях. 6. Экспериментальный анализ экспрессии генов. 7. Механизмы возникновения, поддержания и распространения мутаций. 8. Гены и геномы: сравнительная характеристика. 9. Основные элементы генома. Проблемы и перспективы изучения генома человека. 10. Генетическое картирование: классификация генетических карт, принципы и методы их построения. 11. Импринтинг и наследственная патология.

			12. Современные аспекты изучения эпидемиологии наследственных заболеваний. 13. Современные методы селективного скрининга наследственных болезней обмена. 14. Молекулярно-генетические аспекты диагностики наследственных заболеваний человека. 15. Современные подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственной патологии. 16. Методы генотерапии и биологические модели наследственных заболеваний человека. 17. Молекулярно-генетическая характеристика и современная классификация наследственных болезней нервной системы (разрешается выбрать любую группу моногенной патологии). 18. Применение информационных технологий в диагностике наследственных заболеваний человека. Особенности построения систем диагностики наследственных болезней. 19. Организация медико-генетической службы в России. 20. Этические и социальные проблемы современных генетических технологий.
--	--	--	--

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету, кандидатскому экзамену

Перечень вопросов к зачёту

1. Предмет, методы и основные этапы развития генетики.
2. Значение генетики для медицины. Классификация и распространённость наследственной патологии.
3. Вклад Г. Менделя в развитие генетики. Законы Г. Условия выполнения законов Г. Менделя. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании (типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов, пенетрантность, экспрессивность, множественный аллелизм и др.)
4. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.
5. Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосомы как группы сцепления генов. Принципы построения генетических и цитологических карт хромосом.
6. Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение ДНК.
7. Геномы, структура геномов (митохондриального, эукариот, прокариот, человека).
8. Генетический код и его свойства.
9. Ген: определение, функциональная структура, экзон-интронная организация у эукариот. Альтернативный сплайсинг.
10. Виды взаимодействия неаллельных генов. Доминантный и рецессивный эпистаз.
11. Виды взаимодействия неаллельных генов. Гены супрессоры, энхансеры, модификаторы.
12. Виды взаимодействия неаллельных генов. Комплементарность.

13. Генетика количественных признаков. Полимерия.
14. Репликация. Особенности репликации хромосом эукариот.
15. Транскрипция ДНК у эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль.
16. Основные этапы и ферменты трансляции. Особенности процесса у эукариот.
17. Основные виды рекомбинации. Современный механизм гомологичной рекомбинации на примере модели двухцепочечного разрыва-репарации.
18. Основные виды рекомбинации. Сайт-специфическая рекомбинация.
19. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Фотореактивация. Другие примеры одноэтапной репарации.
20. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Эксцизионная репарация: этапы и ферменты, примеры.
21. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Miss-match репарация: этапы и ферменты.
22. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. SOS-репарация: этапы и ферменты.
23. Виды изменчивости и их характеристики. Модификационная изменчивость. Норма реакции, морфозы, фенкопии.
24. Мутационная изменчивость. Классификация, характеристика и номенклатура мутаций.
25. Классификация хромосомных мутаций (перестроек). Характеристика транслокаций и возможные типы гамет у носителей.
26. Геномные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
27. Генные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
28. Индуцированный мутагенез. Характеристика мутагенов. Сравнительный анализ особенностей повреждающего действия химических соединений и радиационных излучений.
29. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие химических соединений.
30. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ультрафиолетовых лучей.
31. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ионизирующих излучений.
32. Спонтанный мутагенез: частота, факторы, значение в эволюции.
33. Генетический контроль над стадиями индивидуального развития. Дифференциальная активность генов в онтогенезе.
34. Задачи и возможности популяционной генетики. Популяция (определение). Закон постоянства популяций. Факторы популяционной динамики и их роль в распространении наследственных заболеваний.
35. Особенности человека - как объекта генетических исследований. Характеристика популяций человека. Демы и изоляты.
36. Отбор и миграции в популяциях человека, их значение для динамики популяций. Ассортативные браки и их роль в патологии.
37. Популяционно-статистический метод исследования. Ограничения метода.

Закон Харди- Вайнберга и условия его выполнения.

38. Клинико-генеалогический метод: принцип, возможности, границы применения. Методика сбора информации и составления родословных.

39. Близнецовый метод исследования. Принцип применения и ограничения метода.

40. Характеристика АД-типа наследования. Специфика фенотипического выражения при заболеваниях с АД типом наследования (пенетрантность, экспрессивность и антиципация). Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.

41. Характеристика АР-типа наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.

42. Характеристика Y-сцепленного и митохондриального типов наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.

43. Особенности наследования сцепленного с X-хромосомой. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.

44. Методы изучения хромосом человека.

45. Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Классификация хромосом. Показания для исследования кариотипа. Методология.

46. Молекулярно-генетические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний человека. Сканирующие и скринирующие методы.

47. Молекулярно-генетические методы, основанные на полиморфизме генома, их применение.

48. ПЦР, характеристика и возможности применения.

49. Прямая и косвенная ДНК диагностика наследственной патологии.

50. Сущность методологии геномной инженерии.

51. Современные методы, применяемые для анализа генома. Возможности и ограничения использования.

52. Картирование, подходы и методы.

53. Методы картирования генов наследственных болезней.

Перечень вопросов к кандидатскому экзамену

1. Уровни регуляции экспрессии генов: претранскрипционный, транскрипционный, трансляционный, посттрансляционный.

2. Болезни экспансии кодирующих тринуклеотидных повторов.

3. Методы пренатальной диагностики.

4. Регуляторные элементы в структуре ДНК (промоторы, энхансеры, сайленсеры и др.) и регуляторные белки.

5. Болезни экспансии некодирующих тринуклеотидных повторов.

6. Преимплантационная диагностика.

7. Хромосомные aberrации, связанные с амплификацией генов (двойные мини-хромосомы, удлинённые хромосомы, участки с нарушением дифференциальной окраски хромосом).

8. Митохондриальные болезни, механизмы развития и клинические проявления. Критерии митохондриальной наследственности.

9. Генетические механизмы канцерогенеза. Теория Кнудсона.

10. Метилирование ДНК как один из механизмов регуляции экспрессии тканеспецифичных генов, клеточной дифференцировки, инактивации X-хромосомы, регуляции структуры хроматина, репликации ДНК.
11. Особенности методов клинического обследования для выявления наследственной патологии. Показания для проведения цитогенетических методов исследования.
12. Основные подходы к лечению наследственных болезней.
13. Классификация мутаций по происхождению, месту возникновения, характеру изменения фенотипа, влиянию на жизнеспособность и плодовитость, характеру изменения генного материала.
14. Прямая и косвенная ДНК-диагностика (особенности проведения и границы применения).
15. Биоэтические проблемы медицинских применений геномных технологии и генотерапии.
16. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
17. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний.
18. Сущность методологии генной инженерии.
19. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
20. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний.
21. Сущность методологии генной инженерии.
22. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
23. Гемоглобинопатии. Филогения молекул гемоглобина и молекулярная природа талассемий.
24. Методы анализа первичной структуры ДНК.
25. Близнецовый метод и его значение в клинике. Методы диагностики зиготности близнецов.
26. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.
27. Ферменты рестрикции и молекулярный механизм действия рестриктаз.
28. Популяционно-статистический метод, его возможности. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
29. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности.
30. Перспективы развития и значение генетики для народного хозяйства и медицины.
31. Цитогенетический метод исследования. Основные методики идентификации метафазных хромосом (типы окраски). Цитогенетическая номенклатура. Современные методы исследования хромосом.
32. Половой хроматин. Эффект Лайон.
33. Доминантные заболевания с поздней манифестацией (хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
34. Методы массовой диагностики наследственных заболеваний. Показания и технология (ФКУ, врожденный гипотиреоз, адено-генитальный синдром, муковисцидоз).

35. Особенности молекулярной структуры генома прокариот и эукариот. Избыточная ДНК. Фракции ДНК в геноме эукариот.
36. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций.
37. Молекулярно-генетические методы. Основные методические подходы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция, электрофорез, блоттинг, гибридизация с использованием молекулярных зондов.
38. Уровни упаковки хроматина.
39. Классификация НБО. Наследственные аминокислотопатии (ФКУ, гипотиреоз). Биохимический скрининг, требования к проведению, этапы.
40. Методы секвенирования ДНК.
41. Транскрипция ДНК. Инициация транскрипции. Экзоны и интроны. Процессинг, сплайсинг. Альтернативный сплайсинг.
42. Клинико-генетические характеристики распространенных наследственных болезней с АР типом наследования, их гетерогенность и клинический полиморфизм (муковисцидоз, СМА).
43. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
44. Трансляция м-РНК. Характеристика транспортных РНК и их структура. Генетический код. Общие свойства кода: универсальность, триплетность, колинеарность, вырожденность.
45. Наследственные болезни накопления (сфинголипидозы, мукополисахаридозы).
46. Болезни импринтинга.
47. Кодированные и некодированные области уникальных генов у эукариот.
48. Наследственные болезни стероидного обмена (адрено-генитальный синдром): клиника, генетика, профилактика.
49. Клинико-цитогенетические варианты трисомии по аутосомам 13, 18, 21 (синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенотипическая характеристика). Общие сведения о других типах трисомий.
50. Множественный аллелизм. Аллели и их взаимодействие: полное и неполное доминирование. Кодоминирование, сверхдоминирование.
51. Мутагенное действие ионизирующих излучений.
52. Характеристика, классификация и эпидемиология генных болезней.
53. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия.
54. Мутагенное действие ультрафиолетовых лучей.
55. Особенности доминантного наследования динамических мутаций; природа антиципации.
56. Эухроматин и гетерохроматин.
57. Мутагенное действие химических соединений. Классификация химических мутагенов.
58. Наследственные нарушения обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм.
59. Репликация ДНК.
60. Внеядерная наследственность.
61. Механизмы экспансии тринуклеотидных повторов и ее исходы (потеря транскрипта, синтез токсических соединений).

62. Структурные и регуляторные последовательности ДНК.
63. Факторы динамики генетического состава популяций: системы скрещиваний, инбридинг и аутбридинг, изоляция, дрейф генов, мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора.
64. Природа биологического познания. Философия биологии в исследовании структуры биологического знания.
65. Проблема «автономного» статуса биологии как науки и понимание жизни в современной науке и философии.
66. Основные принципы эволюционной теории. Её роль в формировании принципов глобального эволюционизма.
67. Популяционно-генетические механизмы формирования альтруизма в живой природе. Генетическая обусловленность социабельности.
68. Организованность и системность в биологии. Целостный подход и принцип системности в биологическом познании.
69. Разнообразные формы детерминации в живых системах. Детерминизм и индетерминизм в понимании процессов жизнедеятельности.
70. Значение биологии в формировании познавательных моделей целостности, развития, системности, коэволюции.
71. Философский аспект геномной и клеточной инженерии, клонирования.
72. Проблема соотношения части и целого в биологии. Холизм и меризм.
73. Биология и проблема общецивилизационных ценностей.
74. Понятие и предмет философии науки. Философия науки как особая форма междисциплинарного знания.
75. Фундаментальные проблемы философии науки: проблема рациональности, проблема демаркации, проблема индукции, природы науки, структуры и динамики научного знания.
76. Научная теория как эталон научной рациональности. Структура и функции научной теории.
77. Наука и ненаука: проблема демаркации. Критерии научности и их социокультурный и универсальный характер. Исторические типы научной рациональности.
78. Современная научная картина мира и ее философские основания. Философские проблемы современной физики и космологии. Учение о биосфере. Синергетика. Универсальный эволюционизм.
79. Структура научного знания. Теоретическое и эмпирическое: критерий демаркации. Метатеоретический уровень научного знания.
80. Гипотеза. Виды гипотез. Гипотетико-дедуктивный метод. Подтверждение и опровержение гипотез.
81. Методы эмпирического познания. Возрастание роли прибора в научном исследовании. Проблема теоретической нагруженности факта. Эксперимент и его этические аспекты в современной медицине.
82. Динамика научного знания: внешние и внутренние факторы развития науки. Критицизм как внутренний механизм развития науки. Научные революции как «точки бифуркации» в развитии научного знания.
83. Наука как социальный институт. Научная школа как форма научной традиции. Формирование исследовательской программы научных школ.

84. Возникновение и соперничество научных теорий. Дискуссии в науке. Природа научного открытия. Научные открытия и интуиция.
85. Этика и наука. Этика и этос науки. «Планетарная» этика, социальная и профессиональная ответственность ученого.
86. Соотношение истории науки и философии науки. Единство истории, философии и методологии науки.
87. Новые парадигмы методологии науки: системный подход и синергетика. Размышления о будущем науки. Значение социальных и духовных ценностей в развитии науки.
88. Роль науки в преодолении современных глобальных кризисов. Русский космизм и учение В.И. Вернадского о биосфере и ноосфере.
89. Развитие единого пространства европейского образования. Модернизации образования в РФ. Болонский процесс.
90. Профильное обучение и образовательные стандарты.
91. Специфика образовательного процесса в ВУЗе.
92. Реализация современных технологий обучения в высшей школе: технология полного усвоения знаний, проектная технология, адаптивная модульно-рейтинговая технология обучения.
93. Формы организации учебного процесса.
94. Система высшего профессионального образования: современные тенденции, проблемы и перспективы.
95. Психологические проблемы формирования профессионализма.
96. Педагогическое общение.
97. Образовательное пространство и образовательная среда вуза.
98. Педагогический процесс, его специфические особенности.
99. Современные проблемы обучения.
100. Профессиональная позиция педагога.
101. Инновационная деятельность педагога.
102. Индивидуальная, групповая, коллективная, фронтальная формы организации учебной деятельности студентов.
103. Информационные технологии обучения.
104. Нетрадиционные формы и методы контроля.
105. Игровые технологии обучения.
106. Организация научной и исследовательской работы в вузе.

Описание критериев и шкал оценивания

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме кандидатского экзамена обучающиеся оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» – выставляется аспиранту, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками

и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации.

Оценка «хорошо» – выставляется аспиранту, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей при ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется аспиранту, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, в том числе при помощи наводящих вопросов преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется аспиранту, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

Оценка «зачтено» – выставляется аспиранту, если он продемонстрировал знания программного материала, подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Оценка «не зачтено» – выставляется аспиранту, если он имеет пробелы в знаниях программного материала, не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четырехбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы.

Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырехбалльную шкалу осуществляется по схеме:

Оценка «Отлично» – 90-100% правильных ответов;

Оценка «Хорошо» – 80-89% правильных ответов;

Оценка «Удовлетворительно» – 71-79% правильных ответов;

Оценка «Неудовлетворительно» – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

Оценка «Зачтено» – 71-100% правильных ответов;

Оценка «Не зачтено» – 70% и менее правильных ответов.

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
1	Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР- 10 4 Медиа, 2010.	10
2	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp	Удаленный доступ
3	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 582 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ
4	Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp	Удаленный доступ
5	Гены [Текст] / Льюин, Б. ; пер. И. А. Кофиади и др. ; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с. : ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / B. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ.	5
6	Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 1 / под ред. А. А. Миронова, Л. В. Мочаловой / пер. с англ. А. А. Светлова, О. В. Карловой. - 2013.	5
7	Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. 5: Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 2 / под ред. Е. Н. Богачевой, И. Н. Шатского / пер. с англ. А. А. Дьяконовой, А. В. Дюбы. - 2013.	5
8	Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 3 / под ред. Е. 5 5 С. Шилова и др. / пер. с англ. А. Н. Дьяконова и др. - 2013.	20
9	Молекулярная биология клетки [Текст] : рук. для врачей : пер с англ. / Д. М. Фаллер, Д. Шилдс ; [пер. с англ. А. Анваера и др.] ; под ред. И. Б. Збарского. - Москва : Бином-Пресс, 2014. - 256 с. : ил.	5
10	Основы молекулярной биологии клетки [Текст] / Б. Альбертс, Д. Брей, К. Хопкин и др. ; пер. с англ. под ред. С. М. Глаголева, Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 768 с. : ил. + DVD. - (Лучший зарубежный учебник). - Указ. терм.: с. 751-756. - Пер. изд.: Essential cell biology / B. Alberts et all. 3rd ed. New York, London : Garland Science.	2
11	Генетика : учебник / В. И. Иванов, Н. В. Барышникова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В. И. Иванова. - Москва: Академкнига, 2007.	3
12	Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы: молекулярные и цитогенетические аспекты [Текст] / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. - Москва : МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с.	1
13	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : [учеб. для мед. вузов] / [Л. В. Акуленко и др.] ; под ред. О. О. Янушевича. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 398 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ
14	Избранные лекции по клинической генетике отдельных неврологических заболеваний [Текст] / [А. Н. Бойко, А. А. Кабанов, А. Н. Боголепова и др.] ; под ред. Е. И. Гусева и др. - Москва : [б. и.], 2010.	1
15	Антропология и концепции биологии : учеб. пособие / Н. А. Курчанов. - СПб. :	5

	СпецЛит, 2007.	
16	Чарльз Дарвин и современная биология [Текст] = Charles Darwin and modern biology : труды Международной научной конференции 21-23 сент. 2009 г., Санкт-Петербург / Рос. АН и др. ; отв. ред.-сост. Э. И. Кончинский, ред.-сост. А. А. Федотова. - Санкт-Петербург : Нестор-История, 2010. - 819 с.	1
17	Похвала "глупости" хромосомы [Текст] : исповедь непокорной молекулы / Лима- 1 6 де-Фариа, А. ; пер. с англ. А. А. Быстрицкого ; под ред. С. В. Разина. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2011. - 312 с. : ил. - Пер. изд.: Praise of Chromosome "Folly" :Confessions of an Untamed Molecular Structure / A. Lima-de-Faria. New Jersey etc., World Scientific	1
18	Философия и история генетики : поиски и дискуссии / И. Т. Фролов.- 2-е изд., стер. - М. : КомКнига, 2007.	3
19	Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Текст] : пер. с англ. / ред. : К. Уилсон, Дж. Уолкер ; пер. с англ. Т. П. Мосоловой, Е. Ю. БозелекРешетняк ; под ред. А. В. Левашова, В. И. Тишкова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - Пер. изд. : Principles and Technigues of Biochemistry and Molecular Biology / ed. by K. Wilson and J. Walker. - 6th ed. (Cambridge Univ. Press).	1
20	Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Электронный ресурс] : пер. с англ. / под ред. К. Уилсон, Дж. Уолкер. – 2-е изд. (эл.). – Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. – 855 с. – (Методы в биологии). - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp	Удаленный доступ
21	Нуклеиновые кислоты от А до Я [Текст] / под ред. С. Мюллер ; пер. с англ. А. А. Синюшина, Ю. В. Киселевой ; [Б. Аппель, Б. И. Бенеке, Я. Бененсон и др.]. - Москва : Бином. Лаборатория знаний, 2012.	1
22	NGS высокопроизводительное секвенирование [Текст] / [Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин, Е. С. Шубина, В. И. Ильинский] ; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2014. - 232 с.	1
23	NGS высокопроизводительное секвенирование [Электронный ресурс] / Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин. – 2-е изд. – Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 232 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ
24	Молекулярная биология [Текст] : [учеб. для высш. проф. образования] / Коничев, А. С. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва : Академия, 2012.	5
25	Молекулярная биология [Текст] : рибосомы и биосинтез белка : [учеб. для вузов] / Спирин, А. С. – Москва : Академия, 2011	5
26	Введение в биоинформатику [Текст] : [учебник для вузов] / А. Леск ; пер. с англ. под ред. А. А. Миронова, В. К. Швядоса. - 2-е изд. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 318 с.	5
27	Биомедицинские нанотехнологии, / Будкевич Е.В., Будкевич Р.О. 2020 г." - коллекция "Медицина — Издательство "Лань" ЭБС ЛАНЬ. 2020. – Режим доступа: http://e.lanbook.com	Удаленный доступ
28	Энциклопедия редких болезней [Текст] / А. Г. Чучалин. - Москва : Литтерра, 2014. - 672 с	1
29	Гетерохроматиновые районы хромосом человека: клинико-биологические аспекты [Текст] / С. Г. Ворсанова, И. Ю. Юров, И. В.Соловьев, Ю. Б. Юров. - Москва : МЕДПРАКТИКА-М, 2008. - 299 с. : [6] л. ил. : ил.	1
30	Аномалии развития органов и частей тела человека [Текст] : [учебное пособие для медицинских вузов] / О. В. Калмин, О. А. Калмина. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2016. - 591 с. : ил. - (Высшее медицинское образование).	5
31	Stubbs, M. Cell Biology and Genetics [Текст] / M. Stubbs, N. Suleyman. - 4th ed. - Edinburgh etc. : Mosby Elsevier, 2015. - XIV, 200 p. : il. - (Crash Course / ser. ed. : D. Horton-Szar) (Study smart with Student Consult)	1
32	Introduction to medical genetics [Electronic resource] : student workbook / RNRMU, Pediatr. Fac., Dep. of Biology ; O. N. Khrushchova, E. A. Bogdanova, E. I. Romashevskaya et al. ; ed. by A. G. Mustafin. - Moscow, 2021. - Adobe Acrobat Reader. - Режим доступа: http://rsmu.informsistema.ru/loginuser?login=Читатель&password=010101	Удаленный доступ

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – <https://rsmu.ru.ru/>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные

нормативные акты, сведения о реализуемых образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация. Через официальный сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам и ссылкам, в том числе к Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АСПКВК);

2. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – Электронная библиотечная система;
3. ЭБС IPRbooks – Электронно-библиотечная система;
4. ЭБС Айбукс – Электронно-библиотечная система;
5. ЭБС Букап – Электронно-библиотечная система;
6. ЭБС Лань – Электронно-библиотечная система;
7. ЭБС Юрайт – Электронно-библиотечная система.

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

1. <http://www.consultant.ru> - Консультант студента, компьютерная справочная правовая система в РФ;
2. <https://www.garant.ru> - Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
3. <https://www.scopus.com/search/form.uri?display=basic#basic> - Аналитическая и реферативная зарубежная база данных Scopus;
4. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/> - ресурс для поиска литературы по биомедицине и наукам о жизни PubMed;
5. <https://www.omim.org/> - база данных с заболеваниями с менделевским типом наследования;
6. <http://dgv.tcag.ca/> - база данных, содержащая CNV (copy number variation), встречающиеся в геноме человека;
7. <https://genome.ucsc.edu/> - интерактивный веб-сайт, предлагающий доступ к данным о последовательности геномов различных видов позвоночных и беспозвоночных, в том числе человека и основных модельных организмов;
8. <https://www.deciphergenomics.org/> -база данных, описанных в литературе, хромосомных перестроек в геноме человека;
9. <https://www.geneimprint.com/> - веб-сайт для получения информации о геномном импринтинге и импринтированных генах;
10. http://webirbis.spsl.nsc.ru/irbis64r_01/cgi/cgiirbis_64.exe?Z21ID=&I21DBN=CAT&P21DBN=CAT&S21STN=1&S21REF=3&S21FMT=fullwebr&C21COM=S&S21CNR=20&S21P01=0&S21P02=1&S21P03=I=&S21STR=%D0%932020-8555%2A874926814 государственная публичная научно-техническая библиотека СО РАН;
11. <https://www.possum.net.au/> - база данных наследственных заболеваний человека.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 6

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Учебные аудитории для проведения	Учебные столы, стулья

	занятий лекционного и семинарского типов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Мультимедиа-проектор Компьютер персональный Ноутбук Стационарный экран Акустическое оборудование Учебно-наглядные пособия: наборы тематических слайдов, таблиц и видеофильмов.
2	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде РНИМУ. Компьютерные программы баз данных по наследственным заболеваниям и базы данных мутаций у человека (OMIM, LOVD, COSMIC, HGMD, dbSNP).
3	Учебная лаборатория	Микроскопы световые, набор цитогенетических препаратов, автоматический термоциклер (амплификатор), система для электрофореза в агарозных гелях с видеодетекцией, миницентрифуга (на 12.000 об/мин), термостат суховоздушный, термостат твердотельный, холодильник на -20, холодильник на +4, набор автоматических дозаторов, ламинарный бокс для работ с клеточными культурами, ПЦР-бокс, центрифуга, термостат-шейкер, дистиллятор, аналитические весы, лабораторные весы, микроволновая печь.

Программное обеспечение

- MICROSOFT WINDOWS 7, 10;
- OFFICE 2010, 2013;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- Консультант плюс (справочно-правовая система);
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Public License;
- 7-Zip;
- FastStone Image Viewer.

9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными требованиями.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются занятия лекционного и семинарского типа, лабораторно-практические занятия и самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на разделы:

Раздел 1. Общая генетика.

Раздел 2. Генетика человека.

Раздел 3. Наследственные болезни и медико-генетическое консультирование.

Лекционные занятия проводятся в соответствии с календарным планом дисциплины и посвящены теоретической части дисциплины. Лекционные занятия проводятся на кафедре с использованием демонстрационного материала (презентации).

Лабораторно-практические занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. На лабораторно-практических занятиях используются следующие активные и интерактивные учебные технологии: знакомство с механизмами и принципами работы оборудования, используемого в молекулярной генетике; ролевая игра; разбор ситуаций; работа с информационно-поисковыми диагностическими системами, открытыми генетическими базами данных. Изучение дисциплины с входного контроля, направленного на оценку знаний, полученных студентом на предыдущих дисциплинах. Каждое занятие начинается с проверки знаний, полученных на предыдущем занятии, лекционного материала, самостоятельной работы при подготовке к занятию.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение литературы, её конспектирование, подготовку к семинарским (практическим) занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а также электронным ресурсам.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Для подготовки к текущему контролю успеваемости (тематическому контролю) обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к промежуточной аттестации (текущему рубежному (модульному) контролю) обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ОВЗ. Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными требованиями.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

— рекомендуемую литературу;

— задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;

— задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);

— вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля).

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить литературу, список которой приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.