

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 (Пироговский Университет)**

Институт биомедицины (МБФ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович

**Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.О.08 Генетика

**для образовательной программы высшего образования - программы бакалавриата
по направлению подготовки**

06.03.01 Биология

направленность (профиль)

Биомедицина

Год начала подготовки - 2023

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.08 Генетика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология.

Направленность (профиль): Биомедицина.

Форма обучения: очная.

Составители:

№, п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
1	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой	НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Е.Ю. Вельтищева
2	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
3	Марнат Екатерина Геннадьевна		Старший преподаватель	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
1	Овчинников Руслан Константинович	к.м.н.	Доцент	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

«Кафедра общей и медицинской генетики МБФ»
протокол от «___» _____ № _____

Зав. кафедрой

Воинова Виктория Юрьевна
Доктор медицинских наук

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена ученым советом

« _____ »
протокол от «___» _____ 20__ № _____

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович
Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 06.03.01 Биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «7» августа 2020 г. № 920 рук.
2. Устав и локальные нормативные акты Университета.
3. Общая характеристика образовательной программы.
4. Учебный план образовательной программы.

© федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Цель: Изучение фундаментальных и прикладных аспектов генетики – науки о наследственности и изменчивости всех живых организмов.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

- Изучение основ генетики развития.
- Изучение основ популяционной генетики.
- Изучение особенностей организации и функционирования генетического материала у прокариот и эукариот.
- Освоение основных методов общей и медицинской генетики, приобретение навыков решения генетических задач.
- Расширение знаний об исторических аспектах становления Генетики, как самостоятельной науки, в нашей стране и в мире.
- Углублённое понимание законов классической генетики.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетика» изучается в 4 семестре(ах) и относится к обязательной части Блока Б.1 «Дисциплины». Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся в рамках образовательной программы должны освоить следующие дисциплины и практики: Теория вероятности и математическая статистика; Иностранный язык; Общая и неорганическая химия; Физиология; Основы клеточной биологии; Биохимия.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования; Основы молекулярной биологии; Функционирование геномов и генов; Биоинформатика; Геномика; Клиническая лабораторная диагностика.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного прохождения практик: Научно-исследовательская работа; Преддипломная, НИР.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

4 семестр

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины
ОПК-6 Способен использовать в профессиональной деятельности основные законы физики, химии, наук о Земле и биологии, применять методы математического анализа и моделирования, теоретических и экспериментальных исследований, приобретать новые математические и естественнонаучные знания, используя современные образовательные и информационные технологии	
ОПК-6.ИД1 Применяет в профессиональной деятельности основные законы физики, химии, наук о земле и биологии	Знать: Фундаментальные и молекулярные основы наследственности и изменчивости, современные методы генетики, их применение и ограничения.
	Уметь: Определять необходимость использования методов генетики для решения поставленных исследовательских задач.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками применения методов генетики и интерпретации результатов научного эксперимента на основе фундаментальных знаний в области генетики.
ОПК-6.ИД2 Использует методы математического анализа и моделирования, теоретических и экспериментальных исследований	Знать: Математические законы и модели, используемые для описания биологических процессов в области генетики.
	Уметь: Выбирать подходящие методы статистики, математические законы и модели для анализа результатов экспериментальных исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками моделирования эксперимента и статистической обработки полученных результатов научного эксперимента в области генетики.
ОПК-6.ИД3 Приобретает новые математические и естественнонаучные знания с использованием современных образовательных информационных технологий.	Знать: Современные тенденции и направления развития генетики, современные образовательные информационные технологии.
	Уметь: Искать и анализировать профессиональную литературу, использовать современные базы данных.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Навыками использования современных баз данных, программ, используемых в генетике, навыками использования информационных технологий для самообучения.

2.Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий / Формы промежуточной аттестации		Всего часов	Распределение часов по семестрам
			4
Учебные занятия			
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КРО), в т.ч.:		70	70
Лекционное занятие (ЛЗ)		16	16
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		45	45
Коллоквиум (К)		9	9
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		38	38
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		38	38
Промежуточная аттестация:			
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:		9	9
Экзамен (Э)**		9	9
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА)**		27	27
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	144	144
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 36	4.00	4.00

** Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине в форме экзамена организуется в рамках экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов. Время на подготовку к экзамену и его прохождение устанавливается учебным планом образовательной программы.

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

4 семестр

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Фундаментальные основы наследственности и изменчивости			
1	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 1. Материальные основы наследственности	Материальные основы наследственности. Общие положения и закономерности. Законы Менделя, условия их выполнения, статистический характер расщеплений. Аутосомные типы наследования.
2	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 2. Законы Менделя, условия их выполнения. Отклонения от менделевского расщепления	Виды скрещиваний. Прямое и обратное скрещивание. Возвратное скрещивание. Моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивания. Отклонения от менделевского расщепления. Виды доминантности. Пенетрантность и экспрессивность.
3	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 3. Взаимодействие генов	Комплементарность. Доминантный и рецессивный эпистаз. Двойной рецессивный эпистаз. Полимерия. Плейотропное действие генов.
4	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 4. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование	Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленное наследование. Генетические карты. Методология оценки расстояния между генами. Интерференция.
5	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 5. Наследование, сцепленное с полом	Генетика пола. Типы формирования пола. Наследование, сцепленное с полом. Х-сцепленное доминантное и Х-сцепленное рецессивное наследование. Y-сцепленное наследование.
Раздел 2. Молекулярные основы наследственности и изменчивости			
1	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 1. Гены и геномы	Молекулярная организация геномов. Особенности организации геномов вирусов, прокариот, эукариот. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальный геном.
2	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 2. Гены и геномы: молекулярная и структурная организация	Уровни компактизации наследственного материала. Организация генетического материала в разные фазы клеточного цикла.
3	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 3. Клеточный цикл и репликация	Фазы клеточного цикла. Митоз. Мейоз. Генетическая регуляция клеточного цикла.
4	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 4. Экспрессия генов	Центральная догма молекулярной биологии. Транскрипция. Процессинг РНК. Трансляция. Посттрансляционные модификации белка. Особенности экспрессии генов у прокариот и эукариот.
5	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 5. Механизмы регуляции генной экспрессии у прокариот и эукариот	Опероны. Лактозный оперон. Триптофановые оперон. Регуляция транскрипции у эукариот: транскрипционные факторы. Энхансеры и сайленсеры.
6	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 6. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Компенсация дозы генов. Импринтинг.	Механизмы эпигенетической регуляции генной экспрессии. Метилирование ДНК. Модификация гистонов. РНК-интерференция. Механизмы компенсации дозы генов. Геномный импринтинг.
7	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 7. Механизмы репарации	Классификация репарации. Прямая репарация. Фотореактивация. Эксцизионная репарация нуклеотидов и оснований. Mismatch-репарация. Репарация одноцепочечных разрывов. NHEJ.
8	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 8. Механизмы рекомбинации	Гомологичная рекомбинация. Механизм DSBR. Механизм SDSA. Негомологичная рекомбинация. Транспозиция.
9	ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2	Тема 9. Генетическая программа онтогенеза	Этапы онтогенеза. Генетический контроль над стадиями индивидуального развития. Дифференциальная экспрессия генов в онтогенезе.
Раздел 3. Виды изменчивости. Методы генетики			
1	ОПК-6.ИД3	Тема 1. Виды изменчивости	Виды изменчивости. Классификация и номенклатура мутаций и генетических вариантов. Базы данных мутаций. Схема записи мутаций.
2	ОПК-6.ИД3	Тема 2. Геномные и хромосомные мутации	Геномные мутации. Хромосомные мутации.
3	ОПК-6.ИД3	Тема 3. Генные мутации. Мутагенез	Классификация мутагенов. Мутагенное действие УФ излучения. Мутагенное действие ионизирующей радиации. Мутагенное действие химических соединений.
4	ОПК-6.ИД3	Тема 4. Основы популяционной генетики	Популяции. Свойства идеальной популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы популяционной динамики.

№ п /п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
5	ОПК-6.ИДЗ	Тема 5. Клинико-генеалогический метод	Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод: возможности, этапы, ограничения. Правила составления родословной. Определение типов наследования по родословной. Популяционно-статистический метод: возможности, этапы, ограничения. Определение генетической структуры популяции.
6	ОПК-6.ИДЗ	Тема 6. Популяционно-статистический метод	Популяция. Характеристика идеальной популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы популяционной динамики.
7	ОПК-6.ИДЗ	Тема 7. Методы анализа хромосом	Классификация хромосом. Стандартное цитогенетическое исследование. FISH-метод. Хромосомный микроматричный анализ.
8	ОПК-6.ИДЗ	Тема 8. Молекулярно-генетические методы изучения генома	ПЦР. Электрофорез нуклеиновых кислот. ПДАФ. ПДРФ. Фрагментный анализ. MLPA. Секвенирование по Сэнгеру. NGS.
9	ОПК-6.ИДЗ	Тема 9. Современные методы генетики	Knockout генов. Клонирование. Методы редактирования генома.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрены.

4. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем при проведении занятий

№ п /п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***		
					КП	ОУ	РЗ
1	2	3	4	5	6	7	8
4 семестр							
Раздел 1. Фундаментальные основы наследственности и изменчивости							
Тема 1. Материальные основы наследственности							
1	ЛЗ	Материальные основы наследственности	2	Д	1	1	
Тема 2. Законы Менделя, условия их выполнения. Отклонения от менделевского расщепления							
2	ЛПЗ	Законы Менделя, условия их выполнения. Отклонения от менделевского расщепления	3	Т	1	1	1
Тема 3. Взаимодействие генов							
3	ЛПЗ	Взаимодействие генов	3	Т	1	1	1
Тема 4. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование							
4	ЛПЗ	Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование	3	Т	1	1	1
Тема 5. Наследование, сцепленное с полом							
5	ЛПЗ	Наследование, сцепленное с полом	3	Т	1	1	1
6	К	Коллоквиум 1	3	Р	1	1	1
Раздел 2. Молекулярные основы наследственности и изменчивости							
Тема 1. Гены и геномы							
7	ЛЗ	Гены и геномы	2	Д	1	1	1
Тема 2. Гены и геномы: молекулярная и структурная организация							
8	ЛПЗ	Гены и геномы: молекулярная и структурная организация	3	Т	1	1	1
Тема 3. Клеточный цикл и репликация							
9	ЛЗ	Клеточный цикл и репликация	2	Д	1	1	1
Тема 4. Экспрессия генов							
10	ЛЗ	Экспрессия генов	2	Д	1	1	1
Тема 5. Механизмы регуляции генной экспрессии у прокариот и эукариот							
11	ЛПЗ	Механизмы регуляции генной экспрессии у прокариот и эукариот	3	Т	1	1	1
Тема 6. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Компенсация дозы генов. Импринтинг.							
12	ЛПЗ	Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Компенсация дозы генов. Импринтинг.	3	Т	1	1	1
Тема 7. Механизмы репарации							
13	ЛЗ	Механизмы репарации	2	Д	1	1	1
Тема 8. Механизмы рекомбинации							
14	ЛПЗ	Механизмы рекомбинации	3	Т	1	1	1
Тема 9. Генетическая программа онтогенеза							
15	ЛЗ	Генетическая программа онтогенеза	2	Д	1	1	1
16	К	Коллоквиум 2	3	Р	1	1	1
Раздел 3. Виды изменчивости. Методы генетики							
Тема 1. Виды изменчивости							
17	ЛПЗ	Виды изменчивости	3	Т	1	1	1
Тема 2. Геномные и хромосомные мутации							
18	ЛПЗ	Геномные и хромосомные мутации	3	Т	1	1	1
Тема 3. Генные мутации. Мутагенез							
19	ЛПЗ	Генные мутации. Мутагенез	3	Т	1	1	1
Тема 4. Основы популяционной генетики							
20	ЛЗ	Основы популяционной генетики	2	Д	1	1	1
Тема 5. Клинико-генеалогический метод							
21	ЛПЗ	Клинико-генеалогический метод	3	Т	1	1	1

№ п /п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***		
					КП	ОУ	РЗ
1	2	3	4	5	6	7	8
Тема 6. Популяционно-статистический метод							
22	ЛПЗ	Популяционно-статистический метод	3	Т	1	1	1
Тема 7. Методы анализа хромосом							
23	ЛЗ	Методы анализа хромосом	2	Д	1	1	1
Тема 8. Молекулярно-генетические методы изучения генома							
24	ЛПЗ	Молекулярно-генетические методы изучения генома	3	Т	1	1	1
Тема 9. Современные методы генетики							
25	ЛПЗ	Современные методы генетики	3	Т	1	1	1
26	К	Коллоквиум 3	3	Р	1	1	1
27	Э	Экзамен	9	ПА		1	
		Всего в семестре	79		26	26	25
		Всего по дисциплине	79		26	26	25

(* , **, *** смотри условные обозначения)

Условные обозначения

Виды учебных занятий*

Виды учебных занятий	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме занятия
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся (ФПТКУ)	Техническое и сокращённое наименование		Возможность проведения текущего контроля успеваемости по видам контроля		
				Д	Т	Р
1	Контроль присутствия	Присутствие	КП	+		
2	Опрос устный	Опрос устный	ОУ			+
3	Решение практической (ситуационной) задачи	Практическая задача	РЗ		+	

5. Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине
Оценочные средства промежуточной аттестации

5.1. Формы промежуточной аттестации

Семестр	Форма промежуточной аттестации****	Форма проведения промежуточной аттестации
1	2	3
4 семестр	Экзамен	Опрос устный

Условные обозначения ****

Формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование
Экзамен	Экзамен Э

6. Структура рейтинга по дисциплине

6.1. Обучающийся имеет право пройти промежуточную аттестацию по дисциплине или её части на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине в соответствующем семестре.

6.2. Критерии, показатели проведения текущего контроля успеваемости с использованием балльно-рейтинговой системы (по семестрам и формам промежуточной аттестации)

Рейтинг по дисциплине рассчитывается по результатам текущей успеваемости обучающегося. Тип контроля по всем формам контроля дифференцированный, выставляются оценки по шкале: "неудовлетворительно", "удовлетворительно", "хорошо", "отлично". Исходя из соотношения и количества контролей, рассчитываются рейтинговые баллы, соответствующие системе дифференцированного контроля.

4 семестр

Виды занятий		Формы проведения текущего контроля успеваемости		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	РЗ	15	315	В	Т	21	14	7
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	3	702	В	Р	234	156	78
		Опрос письменный	ОП	0	0	В	Р	234	156	78
Сумма баллов по дисциплине за семестр					1017					

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме экзамена (на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине (модулю) или её части)

4 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценки
«отлично»	Рейтинговый балл не менее 90 % (не менее 900 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«хорошо»	Рейтинговый балл не менее 75 % (не менее 750 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«удовлетворительно»	Рейтинговый балл не менее 60 % (не менее 600 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«неудовлетворительно»	Рейтинговый балл менее 60 % (менее 600 баллов) и/или Получение оценки ниже «удовлетворительно» за прохождение хотя бы одного текущего рубежного контроля в семестре или не прохождение рубежного контроля

7. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

4 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме экзамена

1. Законы Г.Менделя. Условия выполнения законов Г.Менделя. Гибринологический метод.
2. Взаимодействие аллельных генов. Отклонение от менделевских закономерностей. Пенетрантность, экспрессивность, множественный аллелизм.
3. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
4. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.
5. Типы и механизмы определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Признаки, ограниченные полом и зависимые от пола.
6. Сцепленное наследование признаков. Кроссинговер.
7. Особенности организации вирусного генома.
8. Особенности организации прокариотического генома.
9. Особенности организации эукариотического генома. Митохондриальный геном и митохондриальное наследование.
10. Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение нуклеиновых кислот.
11. Уровни организации наследственного материала.
12. Клеточный цикл. Регуляция клеточного цикла.
13. Механизмы деления клетки: митоз и мейоз.
14. Репликация у прокариот: этапы, механизм, ферменты.
15. Репликация у эукариот: этапы, механизм, ферменты.
16. Репарация: классификация, виды, биологическое значение. Прямая репарация.
17. Основные типы репарации. Эксцизионная репарация нуклеотидов (NER) и азотистых оснований (BER). Особенности у про- и эукариот.
18. Основные типы репарации. Мисмэтч репарация.
19. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. SOS - репарация: этапы и ферменты.
20. Механизм гомологичной рекомбинации: репарация двуцепочечных разрывов (DSBR). Особенности у про- и эукариот.

21. Механизм гомологичной рекомбинации: синтез зависимый отжиг цепей (SDSA). Особенности гомологичной рекомбинации у про- и эукариот.
22. Основные виды рекомбинации. Сайт-специфическая рекомбинация. Механизмы нехомологичной рекомбинации. Репарация двуцепочечных разрывов по механизму нехомологичного соединения концов (NHEJ).
23. Транскрипция ДНК у прокариот: этапы ферменты, механизм.
24. Трансляция у прокариот: этапы, ферменты, механизм.
25. Регуляция генной экспрессии у прокариот на примере лактозного и триптофанового оперона *E. coli*.
26. Транскрипция ДНК у эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль.
27. Посттранскрипционные модификации ДНК у эукариот.
28. Трансляция у эукариот: этапы, ферменты, механизм, генетический контроль. Генетический код и его свойства.
29. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Роль хроматина в регуляции генной экспрессии.
30. Метилирование ДНК как механизм эпигенетической регуляции генной экспрессии. Геномный импринтинг.
31. Некодирующие РНК и регуляция генной экспрессии у эукариот.
32. Мутационная изменчивость. Классификация, характеристика и номенклатура мутаций. Геномные и хромосомные мутации.
33. Мутационная изменчивость. Классификация, характеристика и номенклатура мутаций. Генные мутации.
34. Виды изменчивости и их характеристики. Модификационная изменчивость. Норма реакции, морфозы, фенкопии.
35. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Классификация и характеристика мутагенов. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие химических соединений.
36. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ультрафиолетовых лучей. Мутагенное действие ионизирующих излучений.
37. Клинико-генеалогический метод: принцип, возможности, ограничения.
38. Основы популяционной генетики. Определение и характеристика популяций. Факторы популяционной динамики и их влияние на генетическую структуру популяции.
39. Популяционно-статистический метод исследования. Ограничения метода. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения.
40. Цитогенетический метод исследования хромосом: методология, возможности и варианты, показания к применению в диагностике патологии человека. Классификация хромосом человека.

41. Молекулярно-цитогенетические методы изучения хромосом (FISH, хромосомный микроматричный анализ).
42. Метод ПЦР: этапы, компоненты, применение. Методы визуализации ПЦР.
43. Фрагментный анализ. Рестрикционный анализ. Метод MLPA.
44. Метод секвенирования по Сэнгеру: принцип, компоненты, применение.
45. Методы секвенирования нового поколения. Возможности и ограничения методов.

Образец билета для проведения экзамена

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Билет № _____

для проведения экзамена по дисциплине «Генетика» по программе бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология направленность (профиль) Биомедицина

1. Законы Г.Менделя. Условия выполнения законов Г.Менделя.
2. Основные этапы и ферменты транскрипции. Особенности процесса у эукариот.
3. Ситуационная задача.

В популяции частота спинальной амиотрофии составляет 1: 2500. Определить частоту аллелей в популяции. Рассчитать частоту гетерозигот по гену спинальной амиотрофии и частоту гетерозиготных супружеских пар.

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Заведующий кафедрой
Воинова Виктория Юрьевна
Доктор медицинских наук

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Методические указания для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа
изучить материал лекции и учебную литературу по данной теме.

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)
изучить учебный материал, освоить решение лабораторно-практических задач по всему разделу дисциплины.

Методические указания для подготовки к экзамену
изучить материал лекций и учебную литературу по всем разделам дисциплины.

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)
подготовку к занятиям лабораторно-практического типа.

9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

9.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п/п	Наименование, автор, год и место издания	Рекомендуется при изучении разделов дисциплины	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурса
1	2	3	4	5
1	Наглядная генетика, Пассарг Э., 2024 - 2025	Фундаментальные основы наследственности и изменчивости Виды изменчивости. Методы генетики Молекулярные основы наследственности и изменчивости	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=121bn.pdf&show=dcatalogues/1/5362/121bn.pdf&view=true
2	Клиническая генетика: учебник, Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А., 2024 - 2025	Фундаментальные основы наследственности и изменчивости Виды изменчивости. Методы генетики Молекулярные основы наследственности и изменчивости	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
3	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии, Мутовин Г. Р., 2024 - 2025	Фундаментальные основы наследственности и изменчивости Виды изменчивости. Методы генетики Молекулярные основы наследственности и изменчивости	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html
4	Биомедицинские нанотехнологии, Будкевич Е. В., Будкевич Р. О., 2024 - 2025	Виды изменчивости. Методы генетики Молекулярные основы наследственности и изменчивости	0	https://e.lanbook.com/book/187746
5	Наследственные болезни: национальное руководство, Бочков Н. П., 2024 - 2025	Фундаментальные основы наследственности и изменчивости Виды изменчивости. Методы генетики Молекулярные основы наследственности и изменчивости	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html
6	Математические аспекты генетики, Волобуев А. Н., 2024 - 2025	Фундаментальные основы наследственности и изменчивости Виды изменчивости. Методы генетики	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html

9.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе профессиональных баз данных, необходимых для освоения дисциплины

1. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. <http://www.hgvs.org/mutnomen>
3. <http://www.genenames.org>
4. OMIM
5. <https://genome.ucsc.edu>
6. <https://www.deciphergenomics.org>
7. <https://hpo.jax.org>
8. <https://gnomad.broadinstitute.org>
9. <https://useast.ensembl.org>
10. <https://www.omia.org>
11. <https://varsome.com>

9.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии)

1. MS Windows в редакциях: 7 Pro, 10 Pro, 11 Pro (x86, x64) – лицензия бессрочно
2. MS Office в редакциях: «Standard», «Professional Plus» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
3. MS Visio в редакциях: «Professional» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
4. Astra Linux Special Edition, вариант лицензирования «Орел», РУСБ.10015-10 – лицензия бессрочно
5. Adobe Acrobat Reader – свободно распространяемое ПО
6. Гарант (справочная правовая система) – лицензия до 31.07.2027
7. FastStone Image Viewer – свободно распространяемое ПО

8. Яндекс Браузер для организаций – свободно распространяемое ПО
9. Платформа «1С:Предприятие 8», конфигурации «1С:Документооборот государственного учреждения», «1С:Университет ПРОФ», «1С:Медицина» – лицензия бессрочно
10. Единая цифровая образовательная среда РНИМУ им. Н.И. Пирогова – собственная разработка РНИМУ
11. МТС Линк платформа для проведения вебинаров – лицензия до 04.07.2027 г.
12. Антивирус Kaspersky endpoint Security – лицензия до 19.09.2027 г.
13. Архиватор 7-Zip – свободно распространяемое ПО
14. Платформа «Kinescore» - лицензия до 11.03.2027 г.
15. Система управления обучением (LMS) – лицензия бессрочная
16. Ubuntu – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
17. Debian – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
18. Chromas
19. RealTime PCR (ДНК-Технология)

9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает:

- доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины;

- формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение его работ и оценок за эти работы.

Университет располагает следующими видами помещений и оборудования для материально-технического обеспечения образовательной деятельности для реализации образовательной программы дисциплины:

№ п /п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет», Амплификатор, Весы лабораторные, Держатели для пробирок, Дистиллятор, Дозатор лабораторный, Столы, Мерные колбы, Оборудование для электрофореза, Покровные стекла, Предметные стекла, Пробирки, Секундомер, Спиртовки, Стекланные палочки, Термостат, Транслюминатор, Холодильник, Центрифуга лабораторная, Микроцентрифуга, Перчатки, Шейкер, Масло иммерсионное, Лабораторная посуда, Ноутбук, Стулья, Доска меловая, Экран для проектора, Проектор мультимедийный
2	Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой с возможностью подключения к сети Интернет и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации	Учебная мебель (столы, стулья), компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду
3	Учебная аудитория для проведения промежуточной аттестации	Учебная мебель (столы и стулья для обучающихся), стол, стул преподавателя, персональный компьютер; набор демонстрационного оборудования (проектор, экран, колонки)

Университет обеспечен необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости). Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.