

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 - 2024

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	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
2	Марнат Екатерина Геннадьевна		Старший преподаватель	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
3	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой	НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Е.Ю. Вельтищева

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.:		64	64
Лекционное занятие (ЛЗ)		16	16
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		39	39
Коллоквиум (К)		9	9
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		44	44
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		44	44
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. Методы генетики человека: клинико-генеалогический и популяционно-статистический	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. Методы анализа хромосом	Классификация хромосом. Стандартное цитогенетическое исследование. FISH-метод. Хромосомный микроматричный анализ.
7	ОПК-6.ИДЗ	Тема 7. Молекулярно-генетические методы изучения генома	ПЦР. Электрофорез нуклеиновых кислот. ПДАФ. ПДРФ. Фрагментный анализ. MLPA. Секвенирование по Сэнгеру. NGS.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

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

№ 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	ОК
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 репарации	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	Генные мутации. Мутагенез	2	Д	1	1	1
Тема 5. Методы генетики человека: клинико-генеалогический и популяционно-статистический							

№ 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	ОК
1	2	3	4	5	6	7	8
21	ЛПЗ	Методы генетики человека: клинико-генеалогический и популяционно-статистический	3	Т	1	1	1
Тема 6. Методы анализа хромосом							
22	ЛЗ	Методы анализа хромосом	2	Д	1	1	1
Тема 7. Молекулярно-генетические методы изучения генома							
23	ЛПЗ	Молекулярно-генетические методы изучения генома	3	Т	1	1	1
24	К	Коллоквиум 3	3	Р	1	1	1
25	Э	Экзамен	9	ПА	1	1	
		Всего в семестре	73		24	24	23
		Всего по дисциплине	73		24	24	23

(* , ** , *** 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	Опрос комбинированный	Опрос комбинированный	ОК		+	

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	Контроль присутствия, 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	Опрос комбинированный	ОК	13	312	В	Т	24	16	8
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	3	702	В	Р	234	156	78
Сумма баллов по дисциплине за семестр					1014					

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	Виды изменчивости. Методы генетики Фундаментальные основы наследственности и изменчивости 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	Виды изменчивости. Методы генетики Фундаментальные основы наследственности и изменчивости 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	Виды изменчивости. Методы генетики Фундаментальные основы наследственности и изменчивости 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	Виды изменчивости. Методы генетики Фундаментальные основы наследственности и изменчивости Молекулярные основы наследственности и изменчивости	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html
6	Математические аспекты генетики, Волобуев А. Н., 2024 - 2025	Виды изменчивости. Методы генетики Фундаментальные основы наследственности и изменчивости	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)
20. GeneMarker

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	Столы , Ноутбук , Экран для проектора , Стулья , Доска меловая , Проектор мультимедийный , Оборудование для электрофореза , Термостат , Транслюминатор , Центрифуга лабораторная , Лабораторная посуда , Дозаторы пипеточные на 2, 10, 200, 1000 мкл
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.