


МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Российский национальный исследовательский медицинский университет
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

«УТВЕРЖДАЮ»

И.о. декана медико-биологического факультета

Шимановский Н.Л. /  /

«29» августа 2016 г.



АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Направление подготовки (специальность): 30.05.01 Медицинская биохимия

Направленность образовательной программы (профиль) Медицинская биохимия

Форма обучения: очная

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

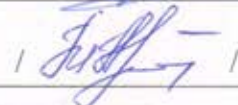
- 1) ФГОС ВО по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный Министерством образования и науки РФ «11» августа 2016 года № 1013
- 2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия

Составители:

Барышникова Н.В., к.м.н., доцент



Адян Т.А., к.м.н., ассистент



Ответственный рецензент:

Хорева М.В., д.м.н., профессор кафедры иммунологии
Медико-биологического факультета ФГБОУ ВО
РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России


Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры молекулярной и клеточной генетики Медико-биологического факультета, протокол № 1 от «29» августа 2016 г.

Заведующий кафедрой

 /Куцев С.И./

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена Советом Медико-биологического факультета, протокол № 1 от «29» августа 2016 г.

Председатель Совета факультета



/Шимановский Н.Л./

1. Целью изучения учебной дисциплины является:

изучение фундаментальных и прикладных аспектов общей и медицинской генетики.

2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы учебной дисциплины:

- расширение знаний об исторических аспектах становления Генетики, как самостоятельной науки, в нашей стране и в мире, становления и развития медицинской генетики;
- углублённое понимание закономерностей наследования, законов классической генетики и классических экспериментов;
- изучение особенностей молекулярной организации и функционирования генетического материала у прокариот и эукариот,
- изучение молекулярных механизмов процессов хранения, реализации, передачи, сохранения и изменчивости генетической информации;
- изучение основ генетики развития;
- изучение основ популяционной и эволюционной генетики;
- изучение основ генетики человека и клинической генетики: особенностей изучения генетики человека, применяемых методов; клинико-молекулярно-генетических характеристик частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии; основ медико-генетического консультирования.
- изучение методов и технологий анализа генов и геномов и их функции;
- освоение основных методов общей и медицинской генетики, приобретение навыков решения генетических задач.

3. Место дисциплины в структуре ООП:

Учебная дисциплина «Общая и медицинская генетика» изучается в 7 и 8 семестрах.

4. Перечень разделов и тем дисциплины и их дидактическое содержание

п/№	№ компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Фундаментальные основы наследственности и изменчивости.	Материальные основы наследственности. Общие положения и закономерности. Законы Менделя, условия их выполнения, статистический характер расщеплений. Типы наследования (аутосомные). Моногибридное и дигибридное скрещивания. Отклонения от менделевского расщепления. Взаимодействие генов. Тесты на аллелизм. Хромосомные теории наследственности. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное наследование. Генетические карты, понятие. Методология оценки расстояния между генами. Наследование, сцепленное с полом. Установление факта сцепления с половыми хромосомами в эксперименте. Механизмы формирования и тип определения пола.
2.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5 ПК-1	Молекулярные основы наследственности и изменчивости.	Молекулярная организация геномов, в т.ч. человека. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальный геном. Структура хроматина. Генетическая регуляция клеточного цикла. Матричные процессы: репликация, рекомбинация, репарация. Генетическая регуляция, взаимосвязь с клеточным циклом и структурой хроматина. Генная экспрессия: транскрипция и трансляция. Механизмы генетической регуляции генной экспрессии. Мутаци-

			онная изменчивость: причины, классификация мутаций. Мутагенез: механизмы действия основных мутагенов. Молекулярные механизмы формирования мутаций и их реализации в фенотип.
3.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Генетика онтогенеза	Механизмы регуляции генной экспрессии в онтогенезе. Генетический контроль процессов детерминации, дифференцировки клеток. Взаимодействие генотипа с факторами внутренней и внешней среды организма в формировании наследственных признаков. Нарушения регуляции генной экспрессии в онтогенезе человека – врождённые аномалии развития, их классификация, механизмы формирования.
4.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Популяционная и эволюционная генетика	Популяционная и эволюционная генетика. Понятие о виде и популяции, факторы динамики популяций их значение в эволюции. Методы популяционной генетики: теоретическая и экспериментальная популяционная генетика. Особенности и подходы к изучению популяций человека. Эпидемиология наследственной патологии. Факторы динамики популяций и распространённость наследственных болезней.
5.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ОПК-6 ОПК-9 ПК-4	Геномные технологии	Технология получения и выделения ДНК. Методы поиска и идентификации мутаций (скринирующие и сканирующие технологии). Методы ДНК-анализа: ПЦР-анализ и его вариации; методы, основанные на полиморфизме и физико-химических свойствах генома (рестрикционный анализ, использование микро и минисателлитных маркеров, SSCP и др.), секвенирование генома. Методы анализа хромосомного набора и структуры хромосом (цитогенетический, молекулярно-цитогенетический). Технологии картирования: методы и подходы. Технологии рекомбинантных ДНК, генетическая инженерия: методы и подходы, успехи и перспективы развития.
6.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6 ОПК-7 ПК-1 ПК-5 ПК-8	Медицинская генетика	Методы исследования в медицинской генетике. Наследственная, врождённая и мультифакторная патология человека: хромосомные болезни; клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность на примерах частой моногенной и наследственно-обусловленной патологии. Основные подходы к разработке методов диагностики, профилактики и терапии наследственной патологии человека. Основы медико-генетического консультирования. Методы оценки генетического риска. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики.

5. Общая трудоемкость дисциплины составляет 10 зачетных единиц (360 ч).