

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Лазаренко Виктор Анатольевич  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 19.04.2024 16:55:01  
Уникальный программный ключ:  
45c319b8a032ab3637134215abd1c475334767f4

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Курский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России)**

**УТВЕРЖДЕНО**

на заседании кафедры биологии, меди-  
цинской генетики и экологии  
протокол №13 от «31» мая 2018 г.  
заведующий кафедрой биологии, меди-  
цинской генетики и экологии  
профессор Иванов В.П.

**УТВЕРЖДЕНО**

на заседании Центрального научного  
совета ФГБОУ ВО КГМУ  
Минздрава России  
протокол №7 от «13» июня 2018 г.  
председатель Центрального научного  
совета профессор по научной работе  
и инновационному развитию  
доцент Ткаченко П.В.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
ДИСЦИПЛИНЫ**

**Генетика**

<b>Направление подготовки</b>	30.06.01 Фундаментальная медицина
<b>Направленность</b>	Генетика
<b>Форма обучения</b>	заочная
<b>Год обучения (курс)</b>	3
<b>Трудоемкость (з.е.)</b>	7
<b>Форма промежуточной аттестации</b>	экзамен (кандидатский экзамен)

**Разработчики рабочей программы:**

заведующий кафедрой биологии, медицинской генетики и экологии д.м.н., профессор Иванов В.П.,  
профессор кафедры биологии, медицинской генетики и экологии д.м.н., профессор Полоников А.В.,  
профессор кафедры биологии, медицинской генетики и экологии д.б.н., доцент Солодилова М.А.

Рабочая программа дисциплины генетика разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по направлению подготовки 30.06.01 Фундаментальная медицина и паспортом научной специальности 03.02.07 Генетика.

## 1. Цель и задачи дисциплины

**Цель:** интегрировать генетическое образование в практическую подготовку специалистов в области профилактической медицины для расширения возможностей их работы и более эффективного использования профессиональных знаний, а также интегрировать социально-биологические и медицинские знания на основе современных достижений генетики.

### Задачи:

1. Формирование знаний о различных классах наследственных болезней человека, механизмах их развития и характера наследования, клинических проявлениях, особенностях течения, методах диагностики, лечения и профилактики.
2. Освоение знаний о современных достижениях медицинской генетики, имеющими отношение к вопросам охраны окружающей среды, укреплению здоровья населения, популяционному уровню профилактики болезней.
3. Овладение методами изучения наследственности, включая клинико-генеалогический анализ данных семенного анамнеза и определение типа наследования болезни, цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических методов исследования.
4. Приобретение знаний о практическом применении методов медицинской генетики в мероприятиях по охране окружающей среды, по профилактике профессиональной патологии и другим областям профилактической медицины.
5. Приобретение навыков клинического обследования больных с наследственными заболеваниями, включая осмотр больных и их родственников, трактовку данных параклинических и лабораторных исследований, в том числе результатов генетического тестирования.
6. Формирование у различных групп населения мотивации, направленной на сохранение и укрепление здоровья.

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы и требования к планируемым результатам обучения по дисциплине

Дисциплина генетика относится к вариативной части программы аспирантуры, обязательная дисциплина.

Содержание дисциплины определяется планируемыми результатами обучения и направлено на подготовку аспиранта:

- \* к профессиональной деятельности в области охраны здоровья граждан;
- \* к работе со следующими объектами профессиональной деятельности:
  - физические лица;
  - население;
  - биологические объекты;
- \* осуществлению следующих видов профессиональной деятельности:
  - научно-исследовательская деятельность в области охраны здоровья граждан, направленная на сохранение здоровья, улучшение качества и продолжительности жизни человека путем проведения прикладных исследований в биологии и медицине;
  - преподавательская деятельность по образовательным программам высшего образования.

Процесс изучения дисциплины обеспечивает достижение планируемых результатов освоения образовательной программы и направлен на формирование следующих компетенций:

Компетенция		Логическая связь с дисциплинами учебного плана
код	формулировка	
УК-1	Способность к критическому анализу и оценке со-	История и философия науки



	временных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	Методология научных исследований, в том числе в генетике Теория и методика преподавания в высшей школе. Методика преподавания дисциплин в области генетики Психологические основы высшего медицинского образования Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике Медицинская генетика Генетика человека
УК-2	Способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки	История и философия науки Методология научных исследований, в том числе в генетике
УК-3	Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно - образовательных задач	Иностранный язык Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике Медицинская генетика Генетика человека
УК-4	Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках	Иностранный язык
УК-5	Способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности	История и философия науки Методология научных исследований, в том числе в генетике Теория и методика преподавания в высшей школе. Методика преподавания дисциплин в области генетики Психологические основы высшего медицинского образования Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике Медицинская генетика Генетика человека
УК-6	Способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития	История и философия науки Теория и методика преподавания в высшей школе. Методика преподавания дисциплин в области генетики Психологические основы высшего медицинского образования
ОПК-1	Способность и готовность к организации проведения фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины	История и философия науки Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике
ОПК-2	Способность и готовность к проведению фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины	Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике Медицинская генетика Генетика человека
ОПК-3	Способность и готовность к анализу, обобщению и публичному представлению результатов выполненных научных исследований	Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в гене-

		тике
ОПК-4	Готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан	Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике Медицинская генетика Генетика человека
ОПК-5	Способность и готовность к использованию лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных	Методология научных исследований, в том числе в генетике
ОПК-6	Готовность к преподавательской деятельности по образовательным программам высшего образования	История и философия науки Теория и методика преподавания в высшей школе. Методика преподавания дисциплин в области генетики Психологические основы высшего медицинского образования
ПК-1	Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком теоретическом уровне	Медицинская генетика Генетика человека
ПК-2	Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком практическом уровне	Медицинская генетика Генетика человека
ПК-3	Способность и готовность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в области генетики	Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике Медицинская генетика Генетика человека
ПК-4	Готовность к преподавательской деятельности по генетике	Теория и методика преподавания в высшей школе. Методика преподавания дисциплин в области генетики Психологические основы высшего медицинского образования



### Содержание компетенций (этапов формирования компетенций)

Код компетенции	Формулировка компетенции	Этапы формирования и индикаторы достижения компетенции			Владеет (имеет практический опыт)
		Знает	Умеет	5	
1 УК-1	2 Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	3 - методы критического анализа и оценки научных достижений - методы генерирования новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	4 - анализировать процессы, происходящие в современной науке - выделять и систематизировать основные идеи в научных работах - критически анализировать и оценивать информацию, вне зависимости от источника - анализировать альтернативные варианты решения исследовательских и практических задач - оценивать потенциальные выигрыши / проигрыши реализации альтернативных вариантов решения исследовательских и практических задач - при решении исследовательских и практических задач генерировать новые идеи, подпадающие под операционный анализ, исходя из наличных ресурсов и ограничений	5 - навыками сбора, обработки, анализа и систематизации информации - навыками выбора методов и средств решения исследовательских и практических задач - навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях - навыками критического анализа и оценки современных научных достижений, результатов деятельности по решению исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	
УК-2	Способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки	- общенаучные методы научно-исследовательской деятельности, в том числе используемые в определенной предметной области	- формировать и аргументировано отстаивать собственную позицию по различным проблемам, в том числе философии - пользоваться общенаучными методами при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	- навыками анализа основных мировоззренческих и методологических проблем, в том числе междисциплинарного характера, возникающих в науке на современном этапе её развития	
УК-3	Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач	- особенности работы в коллективе, пути повышения эффективности его работы - основы психологии профессионального общения - основные способы предупреждения спорных и конфликтных ситуаций	- следовать нормам научного общения при работе в российских и международных коллективах по решению научных, научно-образовательных и профессиональных задач - осуществлять личный выбор в процессе работы в российских и	- навыками работы в команде по выполнению поставленной задачи - технологиями планирования деятельности в рамках работы в российских и международных коллективах по решению научных, научно-образовательных и профессиональных задач	



			<p>международных коллективах, оценивать последствия принятого решения и нести за него ответственность перед собой, коллегами и обществом</p> <p>- оценивать результаты собственной работы в коллективе</p>	<p>- технологиями оценки результатов коллективной деятельности по решению научных, научно - образовательных и профессиональных задач</p> <p>- различными типами коммуникаций при осуществлении работ в российских и международных колледжах по решению научных, научно-образовательных и профессиональных задач</p>
УК-4	<p>Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках</p>	<p>- методы и технологии научной и профессиональной коммуникации на государственном и иностранном языке</p>	<p>- свободно читать и переводить на родной язык оригинальную научно-исследовательскую и профессиональную литературу</p> <p>- общаться, вести диалог на профессиональные темы с зарубежными коллегами и деловыми партнерами на иностранном языке, используя научные термины</p>	<p>- навыками анализа научных текстов на государственном и иностранном языке</p> <p>- различными методами, технологиями и типами коммуникаций при осуществлении профессиональной деятельности на государственном и иностранном языке</p> <p>- навыками письменной публичной речи, аргументации, ведения дискуссии и полемики, практического анализа на государственном и иностранном языке</p>
УК-5	<p>Способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности</p>	<p>- морально-этические нормы профессиональной, в том числе медицинской деятельности</p> <p>- основы взаимоотношений преподавателя с обучающимися</p>	<p>- следовать основным этическим нормам, принятым в научном и профессиональном сообществе</p> <p>- соблюдать права, касающиеся проведения исследований, публикации результатов, консультирования и участия в экспертизах</p> <p>- оценивать разработки коллег, строить профессиональное общение с соблюдением делового этикета и с учетом особенностей партнеров по общению</p>	<p>- приемами и технологиями применения этических норм при решении профессиональных и научных задач</p> <p>- навыками процеуур, регулирующих информирование и защиту участников экспериментальных исследований (респондентов, участников клинических исследований и т.д.)</p> <p>- навыками информирования пациентов и их родственников в соответствии с нормативными документами</p>
УК-6	<p>Способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития</p>	<p>- сферы и направления профессиональной самореализации</p> <p>- современные принципы и направления непрерывного профессионального образования</p>	<p>- формулировать цели личного и профессионального развития и условиях их достижения, исходя из тенденций развития области профессиональной деятельности, этапов профессионального роста, ин-</p>	<p>- приемами и технологиями целеполагания, целереализации и оценки деятельности по решению профессиональных задач</p> <p>- способами выявления и оценки индивидуально-личностных, про-</p>

				<p>фессионально-значимых качеств и путей достижения более высокого уровня их развития</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками оценивания сформированности собственных компетенций</li> </ul>
ОПК-1	<p>Способность и готовность к организации проведения фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- методологию научно-исследовательской и проектной деятельности</li> <li>- основные принципы проведения многоцентровых исследований по актуальным проблемам</li> </ul>		<p>дивидуально-личностных особенностей</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- осуществлять личный выбор в различных профессиональных и морально-ценностных ситуациях, оценивать последствия принятого решения и нести за него ответственность перед собой и обществом</li> <li>- выявлять и анализировать социально-значимые проблемы и процессы в области биологии и медицины</li> <li>- логично, грамотно и научно обоснованно формулировать цели исследования</li> <li>- обосновать актуальность, новизну, теоретическую и практическую значимость научного исследования</li> <li>- обосновывать методологические основы исследования с учетом его целей, задач, предметной области и требуемых результатов</li> </ul>
ОПК-2	<p>Способность и готовность к проведению фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- основные базы данных, электронные библиотеки и другие ресурсы, необходимые для организации исследовательской, проектной деятельности</li> <li>- методы научно-исследовательской и проектной деятельности</li> <li>- основные принципы этики и деонтологии при проведении научных исследований в области биологии и медицины</li> </ul>	<p>Способность и готовность к анализу, обобщению и публичному представлению результатов выполненных научных исследований</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- применять методы получения и переработки информации в научной деятельности</li> <li>- применять теоретические и экспериментальные методы исследования в научной деятельности</li> <li>- навыками работы с литературой фундаментального и прикладного характера, с законодательными и нормативными актами, со справочной и методической литературой и т.п.</li> </ul>
ОПК-3	<p>Способность и готовность к анализу, обобщению и публичному представлению результатов выполненных научных исследований</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- основы эффективного научного общения, законы риторики и требования к публичному выступлению</li> <li>- основные требования к научным публикациям, предъявляемым российскими и зарубежными изданиями</li> <li>- типологию научных изданий; тре-</li> </ul>		<ul style="list-style-type: none"> <li>- обосновать актуальность, новизну, теоретическую и практическую значимость результатов научного исследования</li> <li>- анализировать собранный эмпирический материал, делать достоверные выводы и определять перспективы дальнейшей работы</li> <li>- навыками подготовки и представления научной статьи, презентации, доклада, развернутого выступления</li> </ul>



		<p>бования, предъявляемые к представлению научных работ, к оформлению библиографического списка и ссылок в исследовании</p> <p>- основные возможности внедрения результатов исследования в соответствующей области профессиональной деятельности</p>	<p>- оформлять отчеты по результатам научного исследования</p>	
ОПК-4	<p>Готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан</p>	<p>- основные возможности внедрения результатов исследования в соответствующей области профессиональной деятельности</p>	<p>- адаптировать результаты собственных научных исследований к нуждам практического здравоохранения и педагогической деятельности</p>	-
ОПК-5	<p>Способность и готовность к использованию лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных</p>	<p>- основы работы с лабораторной и инструментальной базой при организации и проведении научных исследований в области биологии и медицины</p> <p>- основные понятия и требования метрологии, принципы и правила работы с аппаратурой</p> <p>- правила техники безопасности при проведении лабораторных исследований в клинико-диагностических лабораториях различного профиля</p> <p>- общие принципы безопасной работы с биологическим материалом</p> <p>- теоретические основы лабораторных исследований, основные принципы и методы качественного и количественного анализа</p>	<p>- проводить исследования с соблюдением принципов и правил безопасной работы</p> <p>- производить забор биологического материала</p> <p>- проводить основные лабораторные работы</p> <p>- на основе лабораторного анализа давать качественную и количественную оценку объекта исследования</p> <p>- использовать результаты лабораторных и инструментальных методов исследования для научных выводов</p>	<p>- навыками работы с лабораторной и инструментальной базой</p> <p>- принципами и правилами безопасной работы в лаборатории</p> <p>- навыками интерпретации лабораторно-инструментальных методов исследования</p>
ОПК-6	<p>Готовность к преподавательской деятельности по образовательным программам высшего образования</p>	<p>- требования федеральных государственных образовательных стандартов по соответствующим направлениям подготовки и специальности высшего образования</p> <p>- средства обучения и воспитания, в том числе технические средства обучения, современные образовательные технологии профессионального образования, включая технологии электронного и дистанционного обучения, и возможности их применения в образовательном процессе</p> <p>- научно-методические основы ор-</p>	<p>- применять современные образовательные технологии, включая интерактивные, имитационные, интеракционные</p> <p>- создавать на занятиях проблемно ориентированную образовательную среду, обеспечивающую формирование компетенций обучающихся</p> <p>- вносить коррективы в рабочую программу, план изучения дисциплины (модуля), образовательные технологии, собственную профессиональную деятельность на основании анализа образовательного процесса и его результатов</p>	<p>- принципами отбора материала для учебного занятия</p> <p>- образовательными технологиями, в том числе интерактивными и дистанционными</p>



ПК-1	Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком теоретическом уровне	<p>ганизации самостоятельной и научно-исследовательской деятельности обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- актуальные проблемы, тенденции и направления развития профессиональной деятельности в сфере медицинской генетики</li> <li>- материальные основы наследственности, генетический анализ</li> <li>- теорию гена и структуру генома, молекулярные механизмы генетических процессов</li> <li>- методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный</li> <li>- особенности изучения структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики</li> <li>- роль генетических и социальных факторов в эволюции человека</li> <li>- основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация</li> <li>- генетическую опасность радиации и химических веществ, генотоксикологию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- обеспечивать методическое и консультативное сопровождение выбора обучающимися тем проектных и исследовательских работ</li> <li>- изучать, анализировать и интерпретировать научно-медицинскую и парамедицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по вопросам по вопросам организации профессиональной деятельности в области генетики</li> <li>- использовать системный подход к анализу медицинской информации по вопросам генетики в целях совершенствования медицинской профессиональной деятельности</li> <li>- использовать современные достижения в сфере генетики при выполнении научного исследования</li> <li>- общаться в формате диалога с коллегами, научным сообществом и обществом в целом по вопросам, связанным с проблемами генетики</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками сбора, обработки, анализа и систематизации информации по проблемам генетики, представленной в современных базах данных, отечественных и зарубежных периодических изданиях</li> <li>- навыками выбора методов и средств решения исследовательских и практических задач с учетом современных достижений в области генетики</li> <li>- навыками критического научного анализа и оценки процессов и проблем, современных научных достижений в области генетики</li> </ul>
ПК-2	Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком практическом уровне	<ul style="list-style-type: none"> <li>- общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями</li> <li>- врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях; хромосомные и генные болезни</li> <li>- этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику,</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- планировать и организовывать лабораторное медико-генетическое исследование</li> <li>- работать с генетическим материалом</li> <li>- определять предварительный диагноз на основании результатов медико-генетических исследований</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- основными методами медико-генетических исследований в практической медицине</li> <li>- навыками совершенствования диагностических, лечебных и профилактических технологий, направленных на сохранение жизни и здоровья человека, на основе современных достижений в области генетики</li> </ul>

		<p>особенности течения, осложнения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- терминологию описания микроразвития у человека</li> <li>- скрининг генных дефектов, использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний</li> <li>- принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания, правила и символы для графического изображения генеалогии</li> <li>- принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования</li> <li>- лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению</li> <li>- принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания</li> <li>- методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению</li> <li>- перспективы лечения наслед-</li> </ul>	



ПК-3	Способность и готовность самостоятельно осуществлять научную исследовательскую деятельность в области генетики	<p>ственных болезней, задачи медико-генетических консультаций</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- актуальные проблемы и тенденции развития научных знаний по проблемам генетики</li> <li>- системное понимание своей сферы исследований</li> <li>- основные базы данных для проведения научных исследований по проблемам генетики</li> <li>- методы научно-исследовательской и проектной деятельности в генетике</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- определять актуальные направления научной работы в области генетики</li> <li>- обосновать актуальность, новизну, теоретическую и практическую значимость научного исследования в области генетики</li> <li>- обосновывать методологические основы исследования в области генетики с учетом его целей, задач, предметной области и требуемых результатов</li> <li>- собирать эмпирический материал по теме собственного научного исследования в области генетики</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками определения актуальных направлений научной работы в области генетики</li> </ul>
ПК-4	Готовность к преподавательской деятельности по генетике	<ul style="list-style-type: none"> <li>- отечественные и зарубежные разработки и опыт в подготовке специалистов в области генетики</li> <li>- особенности организации образовательного процесса по дисциплине специальности и дисциплинам смежным с ней</li> <li>- особенности организации самостоятельной и научной исследовательской деятельности обучающихся по дисциплине специальности и дисциплинам смежными с ней</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- формулировать примерные темы проектных, исследовательских работ обучающихся, выпускных квалификационных работ по дисциплине специальности</li> <li>- консультировать обучающихся на всех этапах подготовки и оформления проектных и исследовательских работ по дисциплине специальности</li> <li>- осуществлять контроль хода выполнения проектных и исследовательских работ, оценивать качество их выполнения и оформления, давать рекомендации по совершенствованию и доработке текста</li> <li>- использовать опыт и результаты собственных научных исследований в процессе руководства научно-исследовательской деятельностью обучающихся</li> <li>- обеспечивать работу студенческого научного кружка, общества профильной кафедры</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- опытом организации самостоятельной учебной деятельности обучающихся по дисциплине специальности</li> <li>- навыком руководства проектной и исследовательской деятельностью обучающихся по дисциплине специальности</li> </ul>

3. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела	Код компетенции
<p>1</p> <p>Введение в генетику Генетический материал. Структура и функции наследственного материала</p>	<p>2</p> <p>Предмет и задачи генетики. Направления генетики. Связь генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины. История развития генетики. Генетические функции нуклеиновых кислот, локализации в клетках и строения нуклеиновых кислот (нуклеотиды, первичная и вторичные структуры, химические связи). Третичная и четвертичная структуры молекул нуклеиновых кислот. Изучение нарушений в структуре ДНК, молекулярных механизмов генных мутаций, механизмов репарации ДНК. Генетический код, механизмы и этапов репликации ДНК. ДНК-полимеразы и их характеристики, особенностей синтеза молекул ДНК в клетках прокариот и эукариот. Организация и эволюция генома. Геном и протеом, проекты последовательностей генома; связь генома с видом клетки; геном человека; развитие геномов, сравнение геномов. Методы анализа и моделирования генома. Изучение нарушений в структуре ДНК, молекулярных механизмов генных мутаций, механизмов репарации ДНК.</p>	<p>3</p> <p>УК-1 УК-2 УК-4 УК-5 УК-6 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-3 ОПК-6 ПК-1 ПК-4</p>
<p>Организация геномов вирусов, прокариот и эукариот. Механизмы реализации генетической информации</p>	<p>Организация генетического материала вирусов, прокариот, эукариот. Практическое ознакомление с принципами молекулярной и надмолекулярной организации генетического материала. Мобильные элементы генома. Классификация и организации генов прокариот и эукариот. Синтез РНК в прокариотической и эукариотической клетках, процессинг. Строение РНК-полимераз и принципы их работы. Регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот. Оперон, структура, принципы работы биосинтезирующего и биодegradирующего оперонов. РНК-интерференция. Экспрессия генов в клетках человека Процесс реализации генетической информации в клетке (трансляции) на всех этапах. Транскрипция, трансляция, Поцессинг. Посттрансляционные модификации. Представления о взаимоотношениях между нуклеиновыми кислотами, белками и признаками организма. Молекулярно-генетические методы. Изучение современных молекулярно-генетических (выделение ДНК и РНК, ПЦР, секвенирование, гибридизационные методы, гель-электрофорез, рестрикция ДНК, обратная транскрипция) молекулярно-цитогенетических (FISH) методов. Ознакомление с принципами и механизмами ПЦР. Изучение методики проведения ПЦР. Основы генотерапии. Ознакомление с молекулярными основами генетической коррекции и генотерапии. Этапы клонирования генов в составе плазмидного вектора, библиотеки генов.</p>	<p>УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 УК-6 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6 ПК-1 ПК-2 ПК-3</p>



<p>Генетические и цитологические основы роста и размножения организмов. Закономерности наследования генов</p>	<p>Понятие о кариотипе. Морфологические типы хромосом человека. Генетическая организация хромосом, гены (аллельные и неаллельные гены, множественный аллелизм, летальные гены, группы сцепления, пенетрантность и экспрессивность). Формы взаимодействия генов. Генотип и фенотип сцепления. Цитологические основы записи генотипов. Способы деления клеток, как основы размножения и роста организмов. Характеристика основных периодов и стадий митотического цикла. Специфика распределения хромосом при митозе. Особенности строения хромосом в различных стадиях митотического цикла. Роль митоза как цитологической основы поддержания генетического постоянства организмов в условиях бесконечного размножения. Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла. Особенности мейотического цикла, его место в процессах гаметогенеза. Особенности распределения хромосом при мейозе. Нарушения процессов мейоза, приводящие к структурным изменениям генома. Отличие между митозом и мейозом. Биологическая роль мейоза и оплодотворения как процессов, обуславливающих генетическую уникальность гамет и организмов.</p> <p>Генотип как сбалансированная система взаимодействующих генов. Закономерности наследования генов (аллельных генов аутосом и признаков, контролируемых их действием, генов половых хромосом и признаков, контролируемых их действием при ди- и полигибридном скрещивании, сцепленных генов и признаков, контролируемых их действием при ди- и полигибридном скрещивании, сцепленных с полом генов, признаков, контролируемых их действием). Наследования пола и сцепленных с полом генов. Этапы генетического анализа и принципы генетического картирования хромосомом зукариот. Статистические методы в генетике.</p>	<p>ПК-4 УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 УК-6 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6 ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4</p>
<p>Генетика человека. Популяционная генетика</p>	<p>Особенности человека как объекта генетических исследований. Структура генетического материала в клетках человека. Структура генома человека. Виды нуклеотидных последовательностей в геноме человека. Программа «Геном человека». Изучение цитологических основ наследственной изменчивости. Методы генетики человека (клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-генетический, молекулярно-генетические), их роль и значение в изучении нормальной и патологической генетики человека. Типы наследования признаков у человека. Воздействие факторов среды на экспрессию генов.</p> <p>Биологические последствия воздействия окружающей среды на биосферу. Медицинские аспекты охраны окружающей среды. Генетический мониторинг в популяциях человека. Генетическая безопасность человека. Генно-модифицированные организмы. Пищевые добавки и их влияние на геном человека.</p> <p>Популяция как элементарная единица эволюции (определение, генетическая характеристика популяции, полиморфизм природных популяций).</p> <p>Генетический груз в популяциях человека. Генофонд, генетическое единство и генетическая ге-</p>	<p>УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 УК-6 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6</p>



	<p>терогенность природных популяций. Генетическое равновесие в панмиксичных популяциях. Генетические процессы в популяциях. Популяция как элементарная единица эволюции. Генетические процессы в современных популяциях человека. Генетический полиморфизм. Типы изменчивости признаков человека. Геногеография. Экологическая генетика.</p> <p>Введение в медицинскую генетику. Предмет и задачи медицинской генетики. Методы генетики человека (клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-генетический, молекулярно-генетические), их роль и значение в изучении патологической генетики человека. Практическое ознакомление с современными методами изучения ДНК при наследственной патологии человека.</p> <p>Классификация наследственных болезней человека. Моногенные болезни. Генные болезни и их классификация, методы изучения. Мутационный процесс как основа наследственных болезней. Наиболее распространенные моногенные болезни и их характеристика. Хромосомные болезни. Понятие о хромосомном комплексе (кариотипе). Морфологические типы хромосом человека. Хромосомные болезни, классификация, причины возникновения, методы их изучения. Мозаицизм. Наиболее распространенные хромосомные болезни и их характеристика. Мультифакториальные болезни. Особенности мультифакториальных болезней, причины возникновения, методы их изучения. Болезни с нетрадиционными типами наследования (митохондриальные болезни, болезни импринтинга, эпигенетические нарушения, болезни экспансии тринуклеотидных повторов), причины возникновения, особенности наследования, примеры. Диагностика, лечение и профилактика наследственной патологии. Изучение принципов диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека. Ознакомление с молекулярными основами генетической коррекции и генотерапии. Ознакомление с целями и задачами медико-генетического консультирования. Этапы медико-генетического консультирования.</p>	<p>ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4 УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 УК-6 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6 ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4</p>
<p>Медицинская генетика</p>		



#### 4. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах)

Наименование раздела дисциплины	Контактная работа				Внеаудиторная (самостоятельная) работа, в том числе контроль	Итого часов	Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации
	всего	лекции	из них				
			индивидуальные занятия	практические занятия			
I	2	3	4	5	6	7	8
Введение в генетику	6	-	6	-	33	39	С, БМ, СЗ, Пр
Генетический материал. Структура и функции наследственного материала.	6	-	6	-	29	35	С, БМ, СЗ, Пр.
Организация геномов вирусов, прокариот и эукариот. Механизмы реализации генетической информации.	6	-	6	-	28	34	С, СЗ, Пр.
Генетические и цитологические основы роста и размножения организмов.	8	-	8	-	39	47	С, БМ, СЗ, Пр.
Закономерности наследования генов.	10	-	10	-	39	49	С, БМ, СЗ, Пр.
Генетика человека.	-	-	-	-	12	12	Р
Популяционная генетика	-	-	-	-	36	36	Пр., С
Медицинская генетика	-	-	-	-	216	252	-
<b>ИТОГО:</b>	<b>36</b>	<b>-</b>	<b>36</b>	<b>-</b>	<b>216</b>	<b>252</b>	<b>-</b>

#### 4.1. Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

БМ	контроль работы с биологическим материалом	Пр.	оценка освоения практических навыков (умений, владений)
		С	
Р	оценка выполнения реферата	СЗ	оценка по результатам собеседования (устный опрос)
			оценка решения ситуационных задач

## 5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины генетика (аспирантура)

### Основная литература:

1. Курчанов, Н. А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие / Н. А. Курчанов. - 2-е изд., перераб. и доп. - СПб. : Спец. Лит., 2009. - 192 с.
2. Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р. Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова, пер. с англ. А. Ш. Латыпова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620 с.

### Дополнительная литература:

1. Бочков, Н. П. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство рекомендовано Российским обществом медицинских генетиков и Ассоциацией медицинских обществ по качеству / Бочков Н.П.; Гинтер Е.К., Пузырев В.П. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
2. Генетико-биохимические аспекты патогенеза гипертонической болезни: роль генов регуляторов сосудистого гомеостаза и эпоксигеназного пути метаболизма арахидоновой кислоты : монография / А. В. Полоников [и др.]; Курск. гос. мед. ун-т. - Курск: Изд-во КГМУ, 2017. - 245 с.
3. Молекулярная генетика и клиника MODY-диабета / под общ. ред. М. И. Воеводы ; НИИ терапии и профилактич. медицины. - Новосибирск: Изд-во Сиб. отд-ния РАН, 2017. - 163 с.

### Периодические издания (журналы):

1. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины.
2. Курский научно-практический вестник "Человек и его здоровье".
3. Медицинская генетика.
4. Успехи современной биологии.

### Электронное информационное обеспечение и профессиональные базы данных:

1. Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации. Электронный рубрикатор клинических рекомендаций. – <http://cr.rosminzdrav.ru/#!/>
2. Официальный сайт Всемирной организации здравоохранения. – <http://www.who.int/ru/>
3. Консультант Плюс – [https://kurskmed.com/department/library/page/Consultant\\_Plus](https://kurskmed.com/department/library/page/Consultant_Plus)
4. Официальный сайт научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU – <https://elibrary.ru/>
5. Официальный сайт Национальной электронной библиотеки (НЭБ) – <http://нэб.рф/>
6. Федеральная электронная медицинская библиотека – <http://193.232.7.109/feml>
7. Официальный сайт научной электронной библиотеки «КиберЛенинка» – <https://cyberleninka.ru/>
8. Электронная библиотека КГМУ Medicus» – [http://library.kursksmu.net/cgi-bin/irbis64r\\_15/cgiirbis\\_64.exe?LNG=&C21COM=F&I21DBN=MIXED&P21DBN=MIXED](http://library.kursksmu.net/cgi-bin/irbis64r_15/cgiirbis_64.exe?LNG=&C21COM=F&I21DBN=MIXED&P21DBN=MIXED)
9. Genetics-info - современный портал, освещающий последние достижения медицинской генетики: <https://genetics-info.ru/>
10. Ресурс по международной номенклатуре генов: <https://www.genenames.org/>
11. База литературных данных по генетической эпидемиологии: <https://phgkb.cdc.gov/PHGKB/startPagePubLit.action>
12. База данных по белковым последовательностям и функциональной информации: <https://www.uniprot.org/>
13. Каталог наследственных признаков и заболеваний у человека В. Макьюсика (Online Mendelian Inheritance in Man): <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim?TabCmd=Limits>
14. База данных по клинической диагностике редких наследственных заболеваний у детей (NORD, National Organization For Rare Disorders): <https://rarediseases.org/for-clinicians-and-researchers/resources/rare-disease-information/>
15. Европейский институт биоинформатики (EBI, European Bioinformatics Institute): <http://www.ebi.ac.uk/>



16. Геномная база данных (Ensembl, Human Genome Browser): [http://www.ensembl.org/Homo\\_sapiens/](http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/)
17. База данных генам, их продуктам и их связям с болезнями (GeneCards): <https://www.genecards.org/>
18. База данных по мутациям генов у человека (HGMD, Human Gene Mutation Database): <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
19. Национальный центр информационных биотехнологий США: [www.ncbi.nlm.nih.gov/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/)
20. База данных по фармакогенетике: <https://www.pharmgkb.org/>

**6. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

№ п/п	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1.	<p>2</p> <p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. К. Маркса, д. 3, 4 этаж, научные лаборатории</p>	<p>3</p> <p><b>Лаборатория, оснащенная лабораторным оборудованием:</b> специализированная мебель (учебная мебель); технические средства обучения и демонстрационное оборудование (персональные компьютеры, принтеры, сканеры, мультимедийные проекторы, ноутбуки, МФУ), специализированное оборудование и набор реактивов для проведения научных экспериментов (пропанол (изопропиловый спирт), зонды для ПЦР – PV Rox – BHQ1, набор для генотипирования на основе матричной лазерной десорбционно-ионизационной время – пролетной масс-спектрометрии аппаратного комплекса геномного времяпролетного масс-спектрометра 96 луночного формата с возможностью получения количественной оценки по аллелям, копийности гена и хромосомным абберациям).</p> <p><b>НИИ генетической и молекулярной эпидемиологии</b></p>	<p>4</p> <p>1. Пакет офисного ПО – Microsoft Win Office Pro Plus 2010 RUS OLP NL, договор № 548 от 16.08.2010 2. Операционная система — Microsoft Win Pro 7, договор № 904 от 24.12.2010 3. Антивирус – Kaspersky Endpoint Security, договор № 832 от 15.10.2018</p>
2.	<p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №6, комната приготовления растворов</p>	<p><b>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик:</b> вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; рН-метр ST3100-F в комплекте; мешалка магнитная MS-3000, штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; весы портативные серии Scout Pro SPS602F; весы прецизионные серии Pioneer PA114C; аквадистиллятор медицинский электрический АЭ-15; система высокой очистки воды Supurety с УФ лампой в комплекте; система получения сверхчистой воды Supurety.</p>	
3.	<p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №7, моечная с автоклавами («Чистая зона»)</p>	<p><b>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик:</b> изделия Errendorf из полимерных материалов для лабораторных исследований in vitro: карусель для дозаторов; автоматический одноканальный дозатор переменного объема Errendorf Reference 2; дозатор 8-канальный электронный 5-100 мкл с зарядным устройством: дозатор пипеточный; автоматический 8-канальный дозатор переменного объема Errendorf Reference 2, 10; дозатор пипеточный электронный Errendorf Xplorer, вариант исполнения: дозатор электронный переменного объема одноканальный, с принадлежностями (объем 5-100 мкл); дозатор пипеточный электронный Errendorf Xplorer, вариант исполнения: дозатор элект-</p>	







		<p>серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; термомиклер для амплификации нуклеиновых кислот 1000, исполнения C1000 Touch в комплекте с модулем реакционным оптическим CFX96; ПЭВМ: intel-core i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; центрифуга-Вортекс для ПЦР планшет CVP-2; центрифуга медицинская лабораторная LMC-3000.</p>
<p>6.</p>	<p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №26, комната для выделения нуклеиновых кислот (биобанк)</p>	<p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: морозильник общелaborаторный FFG1 1230V, вертикальный; морозильник общелaborаторный FFG1 1230V, вертикальный; морозильник общелaborаторный FFG1 1230V, вертикальный; морозильно-морозильный шкаф Liebherr LcV 4010; термостат суховоздушный серии BD; планшет для микрообъемов uDror (Thermo); спектрофотометр микропланшетный (анализатор иммунологический) Multiscan Go (Thermo); спектрофотометр ND-2000-EU, NanoDror (включ. набор д/восстановл. рабочих поверхностей CHEM-PR1-KI); штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; термостат твердотельный с таймером TT-2 "Термит" по ТУ 9452-004-46482062-2002; термостат твердотельный с таймером TT-2 "Термит" по ТУ 9452-004-46482062-2002; флуориметр Qubit 3.0, 2 канала: 430-495/510-580 и 600-645/665-720 нм, 1x0,5мл, стартовый набор; автоматическая станция выделения НК и белков, QIAcube, QIAgen; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; аспиратор с сосудом ловушкой, FTA-1, включая блок питания 230VAC/12V, Biosan; шейкер-ротатор Multi BIO RS-24; изделия Erpendorf из полимерных материалов для лабораторн. исследований in vitro: штатив-карусель (Carousel pipette stand); автоматический одноканальный дозатор переменного объема Erpendorf Reference 2, 10-100 мкл.; автоматический одноканальный дозатор переменного объема Erpendorf Reference 2, 10 мкл.; автоматический одноканальный дозатор переменного объема Erpendorf Reference 2, 1000 мкл.; бокс вытяжной ШВ-1,5" Ламинар-С; водяная баня-термостат с перемешиванием WB-4MS; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; рН-метр ST3100-F в комплекте; лабораторная микроцентрифуга MiniSpin, вариант исполнения</p>



		<p>MiniSpin; лабораторная микроцентрифуга MiniSpin, вариант исполнения MiniSpin; магнитная мешалка с подогревом MSH-300; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.</p>
<p>7.</p>	<p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №30, комната приема и регистрации материала (биобанк)</p>	<p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: криохранилище Fortna 902; лабораторный низкотемпературный ларь Liebherr LGT 4725 Mediline; центрифуга 5430; центрифуга лабораторная многофункциональная 5702, вариант исполнения: 5702R с принадлежностями; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolermasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; спектрофотометр ND-Lite/print, с принтером, набор CHEM-PR1-KIT, раствор CHEM-CF-1 для калибровки, NanoDrop Technologies; термостат суховоздушный серии BD; термостат твердотельный программируемый малогабаритный TT-1-"ДНК-Техн." "Гном" по ТУ; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; высокоскоростная мини-центрифуга Microspin 12 с принадлежностями; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; томогенезатор д/разрушения образцов в молекулярной биологии TissueRuptor, Qiagen; водяная баня TW-2.02, 8.5л, из нержавеющей стали, макс. темп. 100 C, Elmi; аспиратор с сосудом ловушкой, FTA-1, включая блок питания 230VAC/12V, Biosan.</p>
<p>8.</p>	<p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №33, комната электрофоретической детекции</p>	<p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: термостат суховоздушный: Инкубатор BD с принадлежностями; термоциклер ТП4-ПЦР-01-"Терцик"; термоциклер ТП4-ПЦР-01-"Терцик"; шкаф химический вытяжной ШВ-"Ламинар-С" по ТУ 9452-011-51495026-2014, вариант исполнения: ШВ-"Ламинар-С"-1,5; СВЧ-печь Samsung ME-81KRW-1; источник постоянного тока д/электрофореза; камера для горизонтального электрофореза в агарозных гелях; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мл.; геледокументирующая система, модель BioDoc-It, с принадлежностями; устройство д/препаративного и аналитического электрофореза нуклеиновых кислот серии SE; источник постоянного тока д/электрофореза; столик для заливки агарозных гелей с уровнем; камера для вертикального электрофореза на два геля; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного</p>



		<p>объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; устройство д/электрофореза нуклеиновых кислот в агарозных и акриламидных гелях УЭФ-01-"ДНК-Техн." по ТУ 9443-002-46482062-2002; источник питания Эльф-4; устройство д/электрофореза нуклеиновых кислот в агарозных и акриламидных гелях; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; весы портативные серии Scout Pro SPS402F, код товара: OH-SPS402F; мешалка магнитная с подогревом MSH-300; аквадистилятор медицинский электрический АЭ-15; комплекс генетического анализа, основанного на методе пиросеквенирования, на базе системы PyroMark Q96 ID 9001672-T1; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; микроцентрифуга-вортекс "Микроспин" FV-2400; геномный времяпролетный анализатор, масс-спектрометр настольный, модель Mass Array CPM; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; холодильник Атлант 2835-08.</p>
9.	<p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №39, комната жидкостной масс-спектрометрии (лаборатория биохимической генетики и метабономики)</p>	<p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: анализатор биохимический полуавтоматический Clima MC-15, RaITechnica; центрифуга медицинская лабораторная LMC-3000 с ротором R-12/1; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.</p>
10.	<p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №40, комната жидкостной масс-спектрометрии (лаборатория биохимической генетики и метабономики)</p>	<p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: ридер планшетный многофункциональный формата VariposkanFlash; автоматическое промывающее устройство (вошер) микропланшетного формата: Вошер д/планшетов WellWashVersa; передвижная платформа для системного блока лабораторная Лаб-Про ЛК 200х500х700мм.; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; автоматический 8-канальный дозатор переменного объема Erpendorf Referenz 2, 10-100 мкл.; дозатор 8-канальный электронный 5-100 мкл с зарядным устройством; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; высокоскоростной шейкер MPS-1 код товара: BS-</p>



010216-A03; термошейкер модель PST-60 HL, код товара: BS-010119-AA1; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.

## 7. Оценочные средства

### Примерная тематика рефератов

1. Современные молекулярно-генетические методы
2. Полимеразная цепная реакция
3. Генетические аспекты старения
4. Эпигенетические болезни
5. Генотерапия
6. Генетические механизмы, вовлеченные в развитие заболеваний сердечно-сосудистой системы
7. Генетические основы канцерогенеза
8. Генетический контроль клеточного деления
9. Генетические аспекты программированной клеточной гибели
10. Медико-генетическое консультирование

### Вопросы для устной части экзамена

1. Место генетики среди биологических наук. Значение генетики для решения задач медицины и биотехнологии.
2. Первичная структура ДНК (строение и номенклатура нуклеотидов, образование полинуклеотидной цепи, направление цепи, связь между нуклеотидами).
3. Модель ДНК Уотсона и Крика. Параметры и структура двойной спирали ДНК (принцип комплементарности, водородные связи и стэкинг-взаимодействия). Типы двойных спиралей ДНК. Характеристика В-типа двойной спирали ДНК.
4. Особенности строения молекул РНК. Типы молекул РНК и их функции.
5. Репликация ДНК у прокариот и эукариот.
6. Принципы и условия проведения полимеразной цепной реакции. Применение метода ПЦР в биологических и медицинских исследованиях.
7. Генные (точковые) мутации (определение, классификация, молекулярные механизмы генных мутаций).
8. Спонтанные и индуцированные мутации. Мутагенные факторы и вызываемые ими повреждения структуры ДНК.
9. Многообразие систем репарации ДНК. Наследственные болезни человека, связанные с нарушениями систем репарации.
10. Молекулярные механизмы процессов репарации ДНК.
11. Транскрипция в клетках прокариот и эукариот.
12. Концепция оперона (конститутивные и индуцибельные гены, структура оперонов, регуляция транскрипции).
13. Механизмы регуляции экспрессии генов у эукариот.
14. Процессинг РНК в прокариотических и эукариотических клетках.
15. Трансляция в клетках прокариот и эукариот.
16. Структурная организация генетического материала вирусов.
17. Структурно-функциональная организация генома бактерий.
18. Структура хроматина.
19. Особенности организации генома эукариот: повторяющиеся и уникальные последовательности ДНК (экзоны, интроны, мультигенные семейства, сателлиты, минисателлиты).
20. Понятие о хромосомном комплексе (определение и примеры). Характеристика кариотипа человека.
21. Плазмиды бактерий (определение, классификация, структурная и генетическая организация, медицинское значение).



22. Экстрахромосомные генетические элементы эукариот (структурная и генетическая организация митохондриальной ДНК).
23. Мобильные элементы генома прокариот и эукариот (характеристика и механизм транспозиции).
24. Принципы генной инженерии. Создание рекомбинантных ДНК. Принципы молекулярного клонирования в составе генетического вектора.
25. Принципы генной терапии (создание генных конструкций и методы их доставки в клетки мишени).
26. Митотический (клеточный) цикл и его регуляция.
27. Мейотическое деление клеток и его биологическое значение.
28. Основные положения хромосомной теории наследственности. Аллельные и неаллельные гены (определение, локализация в хромосомах, типы взаимодействия).
29. Закономерности наследования аллельных генов аутосом (I закон Менделя, закон расщепления).
30. Особенности наследования генов половых хромосом (X-сцепленное и Y-сцепленное наследование, определение, примеры). Значение реципрокных скрещиваний для изучения сцепленных с полом признаков.
31. Типы хромосомного определения пола.
32. Закономерности наследования генов негомологичных хромосом (II закон Менделя, закон независимого наследования).
33. Условия осуществления «менделевских» расщеплений. Отклонения от «менделевских» расщеплений при ди- и поли генном контроле признаков.
34. Закономерности наследования сцепленных генов. Кроссинговер (определение, механизм, биологическое значение).
35. Принципы генетического картирования хромосом бактерий и эукариот. Генетические карты хромосом.
36. Этапы генетического анализа.
37. Изменчивость как свойство живых организмов (фенотипическая и генотипическая изменчивость). Модификационная изменчивость, понятие о норме реакции.
38. Хромосомные мутации (определения, классификация, механизмы возникновения).
39. Особенности человека как объекта генетических исследований. Проект «Геном человека» и его медицинское значение.
40. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).
41. Цитогенетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).
42. Близнецовый метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).
43. Популяционно-генетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода). Закон Харди-Вайнберга.
44. Молекулярно-генетические методы изучения наследственности человека (гибридизация ДНК, амплификация и секвенирование ДНК, рестрикция ДНК, гель-электрофорез).
45. Генные болезни человека (определение, методы изучения, классификация, типы наследования, примеры).
46. Хромосомные болезни человека (определение, методы изучения, классификация, примеры).



47. Митохондриальные болезни человека (определение, классификация, особенности наследования, примеры).
48. Болезни генетического импринтинга (определение, причины возникновения, примеры).
49. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов (определение, особенности проявления, причины возникновения, примеры).
50. Мультифакториальные болезни человека (определение, причины возникновения, методы изучения, примеры).
51. Принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека. Медико-генетическое консультирование.
52. Популяция как элементарная единица эволюции (определение, генетическая характеристика популяции, полиморфизм природных популяций).
53. Генетический груз в популяциях человека. Медицинские аспекты охраны окружающей среды и генетический мониторинг в популяциях человека.

### **Банк профессионально-ориентированных ситуационных задач для экзамена**

**Задача 1.** Семейная гиперхолестеринемия наследуется как доминантный аутосомный признак. У гетерозигот это заболевание выражается в высоком содержании холестерина в крови, у гомозигот кроме того развиваются ксантомы (доброкачественная опухоль) кожи и сухожилий, атеросклероз. Определите возможность рождения детей с аномалией и степень ее развития в семье, где один из родителей кроме высокого содержания холестерина в крови имеет развитые ксантомы и атеросклероз, а другой нормален в отношении анализируемого признака. Определите возможную степень развития гиперхолестеринемии у детей в семье, где оба родителя имеют лишь повышенное содержание холестерина в крови.

**Задача 2.** Акаталазия (отсутствие каталазы в крови) обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. Исследования активности каталазы показали, что у гетерозиготных людей она несколько понижена по сравнению с нормой. У обоих родителей и единственного сына в семье активность каталазы оказалась пониженной. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка полностью здорового.

**Задача 3.** Катаракты имеют несколько разных наследственных форм. Большинство из них у человека наследуется как доминантные аутосомные признаки, некоторые – как рецессивные аутосомные, несцепленные признаки. Какова вероятность рождения детей с аномалией, если оба родителя страдают ее доминантно наследующейся формой, но гетерозиготны по ней и еще гетерозиготны по двум рецессивным формам катаракты?

**Задача 4.** Близорукий (доминантный признак) левша (рецессивный признак) вступает в брак с женщиной, нормальной по обоим признакам. Известно, что у обоих супругов были братья и сестры, страдающие фенилкетонурией, но сами супруги нормальны в отношении этой аномалии. В их семье первый ребенок был нормален в отношении всех трех признаков, второй был близоруким левшой, а третий оказался больным фенилкетонурией. Определите генотипы родителей и всех трех детей. Определите вероятность того, что четвертый ребенок будет нормален по всем трем признакам.

**Задача 5.** Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

**Задача 6.** Отсутствие малых коренных зубов и полидактилия (многопалость) - доминантные аутосомные признаки, гены которых расположены в разных парах хромосом. Женщина страдает только полидактилией, а мужчина только отсутствием малых коренных зубов. Их первый ребенок страдает обеими аномалиями, а второй имеет нормальное строение пальцев и зубов. Чему равна вероятность рождения у них еще одного ребенка без обеих аномалий?



**Задача 7.** Одна из форм пигментного ретинита наследуется как доминантный аутосомный признак, а другая - как рецессивный аутосомный признак, не сцепленный с первым. Родители дигетерозиготны. Чему равна вероятность рождения у них здорового ребенка?

**Задача 8.** Слепота имеет несколько разных наследственных форм. Они наследуются как аутосомные признаки, не сцепленные друг с другом. Здоровые мужчина и женщина имеют слепую дочь и слепого сына, причем дети страдают разными формами наследственной слепоты. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

**Задача 9.** Талассемия обусловлена нарушением синтеза гемоглобина и наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозиготных по доминантному гену особей развивается тяжелая форма заболевания, которая в 90-95% случаев заканчивается смертельным исходом, а у гетерозигот развивается относительно легкая форма заболевания. В брак вступили мужчина, страдающий легкой формой талассемии, и женщина, нормальная в отношении анализируемого признака. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

**Задача 10.** Карий цвет глаз доминирует над голубым и определяется аутосомным геном. Ретинобластома определяется другим доминантным аутосомным геном. Пенетрантность ретинобластомы составляет 60%. Какова вероятность того, что больными от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей будут голубоглазые дети? Какова вероятность того, что здоровыми от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей будут кареглазые дети?