

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
модуля «Дисциплина специальности» (Генетика)

Направление подготовки 06.06.01 Биологические науки

Кафедра медицинской генетики

Курс 2 Семестр III, IV

Экзамен (2 курс IV семестр) 36 часов

Лекции 12 часов

Семинары нет

Научно-практические занятия 24 часа

Лабораторная работа нет

Коллоквиум нет

Консультации нет

Всего часов аудиторной работы 36 часов

Самостоятельная работа (внеаудиторная) 72 часа

Общая трудоемкость дисциплины 144 часа/4 зач. ед.

2019

Рабочая программа дисциплины составлена на основании Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Минобрнауки России от 30 июля 2014 г. № 871 в ред. приказа Минобрнауки России от 30 апреля 2015 г. № 464 и паспорта научной специальности 03.02.07 Генетика, представленного на сайте ВАК.

**Составители рабочей программы:**

Харченко Т.В. - заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, кандидат биологических наук;

Шавловский М.М. - профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, доктор медицинских наук, профессор.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

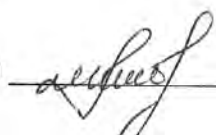
«13» марта 2019 г.

Зав. кафедрой к.б.н.  Т.В. Харченко

**СОГЛАСОВАНО:**


с отделом образовательных стандартов и программ

«22» марта 2019 г.

Заведующий отделом  О.А. Михайлова

Принято ученым советом университета

«29» марта 2019 г.

Ученый секретарь  Н.В. Бакулина

## 1. Цели и задачи модуля

**Цель:** изучение Модуля «Дисциплина специальности» (Генетика) является этапом формирования у аспиранта углубленных профессиональных знаний, умений и навыков по специальности 03.02.07 Генетика и подготовка к самостоятельной научно-исследовательской деятельности и педагогической работе.

### **Задачи:**

1. Углубленное изучение теоретических и методологических основ специальности 03.02.07 Генетика и применение их в научной и педагогической деятельности;
2. Подготовка к сдаче кандидатского экзамена по специальности 03.02.07 Генетика.

### 1. 2. Место модуля в структуре ОПОП:

Модуль «Дисциплина специальности» (Генетика) изучается в III и IV семестрах и относится к Блоку 1 вариативная часть

**Для изучения модуля необходимы знания, умения и навыки, формируемые следующими предшествующими дисциплинами:**

**Введение в планирование научных исследований; История и философия науки; Иностранный язык; Медицинская информатика и статистика в научных исследованиях**

#### **Знания:**

- Типов научных исследований (дизайн). Алгоритмов планирования научного исследования. Методики определения размера выборки
- Методологии определения измеряемых показателей для решения задач исследования. Методологии составления баз данных для накопления исследовательских данных.
- стилистических особенностей научных жанров по своему направлению подготовки на английском языке;
- Композиционной и лингвистической специфики жанров научной коммуникации на английском языке в устной и письменной форме; фонд научной терминологии на английском языке по своему направлению подготовки
- Методов организации и планирования научно-исследовательской деятельности
- Методологии сплошных и выборочных статистических исследований.
- Технологии публичного представления результатов научных исследований.
- историю развития медицинской науки
- О природе, структуре, основных этапах и тенденциях исторической эволюции науки, ее месте и роли в духовной и материально-практической сферах жизни общества;
- знать основные формы и способы личностного развития.
- Отечественного и международного опыта организации научных исследований в области биологии и медицины, его критерии, задачи, специфику

#### **Умения:**

- Выбирать дизайн исследования для ответа на научный вопрос. Выбирать методы расчета размера выборки. Создавать план формирования выборки.
- Определять зависимые и независимые переменные для научного исследования. Составлять макет базы данных для научного исследования
- Воспринимать, понимать и адекватно интерпретировать высказывание на английском языке в научном стиле;
- Применять ключевые приемы перевода с английского на русский язык (и наоборот) текстов в научном стиле;
- Создавать на английском языке корректные с точки зрения целей и задач сложные синтаксические целые в научном стиле.
- Применять программные средства при планировании научно-исследовательской деятельности
- Применять программные средства при проведении статистического анализа данных.

- Использовать компьютерные технологии визуализации результатов научных исследований.
- Проблематизации предмета исследования в соотнесенности с системой средств философско-эпистемологической аналитики (субъект, предмет, объект, истина, достоверность, обоснование, доказательство, теория, эмпирическая интерпретация и др.) и построения методологически корректных программ научного поиска
- Эффективно и продуктивно использовать знания по профессиональному и личностному планированию в целях научных исследований
- Выстраивать и организовывать научную коммуникацию с учетом ее особенностей, задач и целей

#### **Навыки:**

- Методами расчета размера выборки
- Методами составления макета базы данных для научного исследования
- речевыми моделями создания высказывания на английском языке в научном стиле на тему своей НИР
- Методами, способами и средствами получения, хранения, обработки информации для осуществления научно-исследовательской деятельности
- Самостоятельного проведения статистического анализа данных с использованием инструментов, функций общего и специализированного программного обеспечения;

#### **Основными**

- Самостоятельной подготовки учебно- и научно-методической документации по результатам научно-исследовательской деятельности
- Научного, диалектического, эвристического мышления
- Принятия ответственного решения при разрешении профессиональных коллизий и проблем
- Владеть навыками межкультурной коммуникации в целях организации совместных научных исследований

Знания, умения и навыки полученные аспирантами при изучении данного модуля, необходимы для сдачи кандидатского экзамена по научной специальности 03.02.07 Генетика, а также выполнения раздела «Научные исследования»: «Научно-исследовательская деятельность», «Подготовка научно-квалификационной работы (диссертации)»

### **3. Планируемые результаты.**

#### **Требования к результатам освоения модуля:**

В результате изучения модуля «Дисциплина специальности» (Генетика) у обучающихся формируются следующие компетенции:

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения модуля обучающиеся приобретают			
			Знания	Умения	Навыки	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию	Проблемных вопросов современных научных исследований в области генетики.	Критически анализировать результаты научных исследований, отраженные в периодическо	Критического анализа и оценки современных научных достижений	Вопросы для собеседования. Типовые контрольные задания.

		новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях.		й печати.	ий, генерирования новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях.	
	УК-4	Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках.	Современных методов и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках. Основных терминов по генетики на иностранном языке.	Использовать современные методы и технологии научной коммуникации и на государственном и иностранном языках.	Применения методов и технологий научной коммуникации на государственном и иностранном языках.	Типовые контрольные задания.
	УК-5	Способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития.	Содержания процесса профессионального и личностного развития при решении профессиональных задач.	Планировать процесс личностного и профессионального развития для решения профессиональных задач.	Планирования и решения задач собственного профессионального и личностного развития.	Типовые контрольные задания.
	ОПК-1	Способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую	Принципов и методов научных исследований и современные информацион-	Делать обоснованные выводы (в т.ч. на основе неполных данных) по	Проведения научных исследований в области	Вопросы для собеседования. Типовые контроль

		деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий.	но-коммуникационные технологии в области генетики.	результатам научных исследований в области генетики.	генетики. Представления результатов исследования в печатной и электронной форме.	ные задания. Ситуационные задачи.
8.	ПК-1	Способность и готовность к осуществлению самостоятельной научно – исследовательской деятельности в области биологических наук по специальности генетика.	Современных достижений, актуальных проблем в области генетики.	Анализировать показатели, характеризующие результаты научного исследования в области генетики.	Проведения научных исследований в области генетики с использованием новейших технологий и современных методов научных исследований.	Вопросы для собеседования. Типовые контрольные задания. Ситуационные задачи.
9.	ПК-2	Способность и готовность к самостоятельной научно-педагогической деятельности в области биологических наук по дисциплине медицинская генетика.	Профессиональной части ФГОС ВО 31.05.01 лечебное дело, ФГОС ВО 32.05.01. Медико – профилактическое дело ФГОС ВО 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 ФГОС ВО 31.05.03 Стоматология принципы формирования компетенций по дисциплине генетика.	Использовать результаты научных исследований в области генетики в педагогической деятельности.	Самостоятельной научно – педагогической деятельности в области биологических наук по дисциплине генетика.	Вопросы для собеседования. Типовые контрольные задания.

#### 4. Объем модуля и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Семестры	
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	III	IV
<b>Аудиторные занятия (всего)</b>	<b>1</b>	<b>36</b>	<b>18</b>	<b>18</b>
В том числе:				
Лекции (Л)		12	6	6
Научно-практические занятия (НПЗ)		24	16	16
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	<b>2</b>	<b>72</b>	<b>36</b>	<b>36</b>
В том числе:				
Подготовка к занятиям		16	8	8
Самостоятельная проработка отдельных тем модуля в соответствии с учебным планом (СРА).		56	28	28
<b>Промежуточная аттестация (всего)</b>	<b>1</b>	<b>36</b>		<b>36</b>
Экзамен	1	36		36
<b>Общая трудоемкость часы/зач. ед.</b>	<b>4</b>	<b>144</b>	<b>54</b>	<b>90</b>

#### 5. Содержание модуля

##### 5.1. Разделы модуля «Дисциплина специальности» (Генетика) и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела модуля	Л	С	НПЗ	ЛР	КЛ	К	СРА	Всего часов
1.	Молекулярные и цитологические основы наследственности.	2			–	–		6	8
2	Генетический код. Структурно-функциональная организация геномов.	2						4	6
3	Процессы репликации, рекомбинации, репарации.				–	–		4	4
4.	Мутационная изменчивость. Радиационный и химический мутагенез. Геномные и хромосомные перестройки. Полиплоидия и анеуплоидия. Модификационная изменчивость. Импринтинг.	2		4				4	10
5	Методы генетического анализа у прокариот и эукариот. Генетическое картирование. Генетика пола. Внехромосомная наследственность.							2	2
6.	Эпигенетика.							4	4
7.	Реализация генетической информации (транскрипция, трансляция). Механизмы регуляции экспрессии генов. Роль геномных перестроек в реализации генного							6	6

№ п/п	Наименование раздела модуля	Л	С	НПЗ	ЛР	КЛ	К	СРА	Всего часов
	действия. Взаимодействие генов.								
8.	Генетика индивидуального развития. Аппоптоз. Иммуногенетика.							4	4
10	Генетическая и клеточная инженерия. Трансгенные организмы.							2	2
11	Генетические основы биотехнологии.							4	4
12	Структурная, функциональная и эволюционная геномика. Генетическая биоинформатика. Геносистематика.							6	6
13	Частная генетика микроорганизмов, растений и животных. Генетика соматических клеток. Симбиогенетика							2	2
14	Популяционная генетика. Генетическая структура популяций.							6	6
15	Естественный и искусственный отбор, видообразование, генетические механизмы эволюции. Экологическая и природоохранная генетика.							2	2
16	Генетические основы селекции. Генетика количественных признаков. Гибридизация. Гетерозис. Инбридинг.							2	2
17	Генетика человека. Медицинская генетика. Наследственные болезни. Генотоксикология. Генотерапия.	6		20				12	38
	Итого	12		24				72	108

## 5.2. Тематический план лекционного курса (семестр – 3)

Номер раздела и темы	Содержание/ перечень рассматриваемых вопросов	Кол-во часов	Наглядные пособия
1.	<b>Пути формирования современных представлений о структуре генома.</b> Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Расшифровка генетического кода, экспериментальные подходы к решению вопроса регуляции действия генов. Теория оперонов. (УК-1, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)	2	РР – презентация
2.	<b>Материальные основы наследственности.</b> Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Теория гена. Структура генома. Молекулярные механизмы генетических	2	РР – презентация



	процессов. Репликация, транскрипция, трансляция как основа воспроизведения и действия гена. Структурно – функциональная организация хромосом. (УК-1, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)		
3.	<p><b>Механизмы генетической изменчивости.</b> Наследственная и ненаследственная (модификационной) изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Хромосомные перестройки. Механизмы их возникновения.</p> <p>Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней.</p> <p>Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций.</p> <p>Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Многоэтапность и генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. Антимутагены. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования.</p> <p>(УК-1, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)</p>	2	РР – презентация

### 5.3. Тематический план лекционного курса (семестр – 4)

1.	<p><b>Методы изучения генетики человека.</b> Особенности человека как объекта генетических исследований. Современные методы лабораторных исследований. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики и цитогенетике. Программа «Геном человека».</p> <p>(УК-1, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)</p>	2	РР – презентация
2	<p><b>Актуальные проблемы медицинской генетики.</b> Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов. Перспективы лечения наследственных болезней. Подходы к редактированию генома.</p> <p>(УК-1, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)</p>	2	РР – презентация
3.	<p><b>Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний.</b> Роль генетических и социальных факторов в эволюции человека. Генетическая опасность радиации и химических веществ. Генотоксикология. Задачи медико - генетических консультаций.</p> <p>(УК-1, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)</p>	2	РР – презентация

#### 5.4. Тематический план научно-практических занятий (семестр - 3)

№ темы	Тема практического /лабораторного занятия	Кол-во часов	Формы УИРА на занятии (типовые контрольные задания)
1.	<b>Работа с международными электронными базами данных наследственных и соматических мутаций.</b> Работы с международными базами данных OMIM, Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology и др. (УК-1, УК-4, УК-5, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)	4	Контрольное задание: провести анализ баз данных для обоснования задач собственного научного исследования.
2	<b>Организация и методы проведения научного исследования по генетике</b> Планирование, организация и обоснование методологии проведения научного исследования в области генетики с выбором современных методов лабораторных, клинических и популяционных генетических исследований. (УК-1, УК-5, ОПК-1, ПК-1)	4	Контрольное задание: предложить и обосновать выбор подходов, методов и оборудования для выполнения собственного научного исследования, в том числе с использованием информационных и коммуникационных технологий.
3	<b>Планирование собственных профессиональных достижений для выполнения задач научного исследования по генетике</b> Анализ научной деятельности автора по публикациям. Работа с Интернет ресурсом Научная электронная библиотека <a href="http://www.elibrary.ru">http://www.elibrary.ru</a> – авторский каталог. Поиск проводимых научно – практических конференций по генетике. Составление плана профессионального развития и представление его в формате РР - презентации. (УК-1, УК-5, ОПК-1, ПК-1)	4	Контрольное задание: разработать план профессионального развития, необходимого для выполнения задач собственного научного исследования. Представить план профессионального развития в виде РР - презентации.

#### 5.5. Тематический план научно-практических занятий (семестр - 4)

1.	<b>Практическое использование результатов исследования по разным направлениям специальности генетика, обобщение и представление результатов исследования в печатной и электронной форме.</b>	4	Контрольное задание: на примере темы собственной НКР (диссертации)
----	--	---	--

	Рекомендации по подготовке научных статей в журналы по специальности генетика. Работа с международными базами данных научных публикаций. (УК-1, УК-4, УК-5, ОПК-1, ПК-1)		выбрать за последние 3 года журнальные статьи, их проанализировать, подготовить аннотированный реферативный обзор в формате тезисов доклада, ссылки на журнальные статьи представить в виде списка с библиографическим описанием по ГОСТ Р 7.0.5.-2008.
2	<b>Практическое использование результатов лабораторно-генетических исследований</b> Сравнительный анализ целей использования и возможностей применения различных современных генетических лабораторных исследований. Решение практических задач по оценке и интерпретации результатов лабораторных исследований. (УК-1, УК-5, ОПК-1, ПК-1, ПК-2)	8	Контрольное задание: По материалам собственного научного исследования или на основании литературных данных интерпретировать результаты лабораторно-генетических исследований

## 6. Организация текущего и промежуточного контроля знаний (Приложение А)

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела модуля	Оценочные средства			
				Виды	Вопросы для собеседования	Кол-во ситуационных задач	Кол-во типовых контрольных заданий
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	3	Текущий контроль (контроль самостоятельности)	Молекулярные и цитологические основы наследственности. Генетический код. Структурно-функциональная	Собеседование, выполнение	15	4	4

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела модуля	Оценочные средства			
				Виды	Вопросы для собеседования	Кол-во ситуационных задач	Кол-во типовых контрольных заданий
		ной работы аспиранта, контроль освоения темы)	<p>организация геномов          Процессы репликации, рекомбинации, репарации.          Мутационная изменчивость.          Радиационный и химический мутагенез. Геномные и хромосомные перестройки.          Полиплоидия и анеуплоидия.          Модификационная изменчивость. Импринтинг          Методы генетического анализа у прокариот и эукариот. Генетическое картирование. Генетика пола.          Внехромосомная наследственность.          Эпигенетика          Реализация генетической информации (транскрипция, трансляция). Механизмы регуляции экспрессии генов.          Роль геномных перестроек в реализации генного действия. Взаимодействие генов.          Генетика индивидуального развития. Аптоптоз.          Иммуногенетика.          Клонирование организмов.          Генетическая и клеточная инженерия. Трансгенные организмы.          Генетические основы биотехнологии.          Структурная, функциональная и эволюционная геномика.          Генетическая биоинформатика. Геносистематика.          Частная генетика микроорганизмов, растений и животных. Генетика соматических клеток.          Симбиогенетика</p>	<p>типовых контрольных заданий, решение ситуационных задач.</p>			

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела модуля	Оценочные средства			
				Виды	Вопросы для собеседования	Кол-во ситуационных задач	Кол-во типовых контрольных заданий
			<p>Популяционная генетика. Генетическая структура популяций. Естественный и искусственный отбор, видообразование, генетические механизмы эволюции. Экологическая и природоохранная генетика. Генетические основы селекции. Генетика количественных признаков. Гибридизация. Гетерозис. Инбридинг</p>				
2.	3	Промежуточный контроль (выполнено / не выполнено)					
3.	4	Текущий контроль (контроль самостоятельной работы аспиранта, контроль освоения темы)	<p>Генетика человека. Медицинская генетика. Наследственные болезни. Генотоксикология. Генотерапия.</p>	Собеседование, выполнение типовых контрольных заданий, решение ситуационных задач.	15	4	4
4.	4	Промежуточная аттестация	Экзамен	Собеседование, выполнение типовых контрольных заданий.	30	8	8

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела модуля	Оценочные средства			
				Виды	Вопросы для собеседования	Кол-во ситуационных задач	Кол-во типовых контрольных заданий
				ний, решение ситуационных задач.			

### 6.1. Примеры оценочных средств:

#### Пример вопросов для собеседования

1. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Норма реакции. Адаптивный характер модификаций.
2. Интрон-экзонная организация генов эукариот, альтернативный сплайсинг.

#### Пример типовых контрольных заданий

1. Предложить и обосновать выбор подходов, методов и оборудования для выполнения собственного научного исследования, в том числе с использованием информационных и коммуникационных технологий
2. На примере темы собственной НКР (диссертации) выбрать за последние 3 года журнальные статьи, их проанализировать, подготовить аннотированный реферативный обзор в формате тезисов доклада, ссылки на журнальные статьи представить в виде списка с библиографическим описанием по ГОСТ Р 7.0.5.-2008.

#### Пример ситуационной задачи

Одним из методов оценки предсказательной силы или качества статистического теста является ROC-анализ («кривая ошибок»), представляющий из себя — график, позволяющий оценить качество бинарной классификации. ROC-кривая показывает зависимость количества верно классифицированных положительных примеров от количества неверно классифицированных отрицательных примеров. Для получения численного значения клинической значимости теста используется показатель AUC («площадь под ROC-кривой»). Судить о качестве теста можно по экспертной шкале для значений AUC. Чем выше показатель AUC, тем качественнее классификатор, при этом значение 0,5 демонстрирует непригодность выбранного метода классификации.

Проведено исследование для изучения эффективности предсказания развития гестоза при совместном использовании (ROC-анализа) и метода AUC.

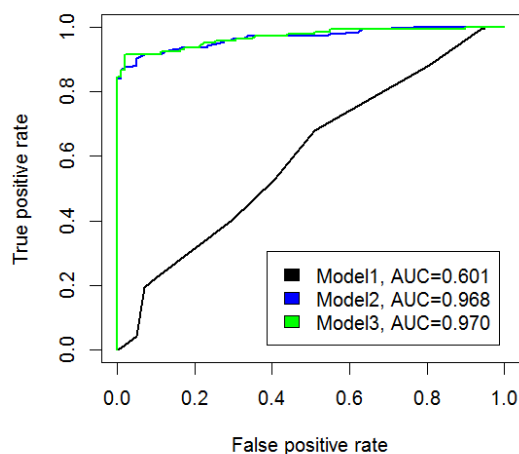


рис. 1. ROC-кривые для оценки риска предсказания гестоза на основании трех моделей: гены (1), клиничко-анамнестические данные (2), генетические, клинические анамнестические данные (3).

**Таблица 1.** Значение показателя AUC для регрессионных моделей гестоза.

Показатели	Гестоз:
Гены	0,601
Клинические данные + данные анамнеза жизни и болезни	0,968
Генетические + клинические данные + данные анамнеза жизни и болезни	0,970

Задание 1. Оцените пригодность выбранного метода статистического анализа для решения поставленной научной задачи.

Задание 2. Исходя из экспертной шкалы и показателя AUC укажите, какие из использованных моделей не обладают высокой достоверностью предрасположенности к развитию гестоза, а какие имеют значимую предсказательную силу.

## 7. Внеаудиторная самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Текущий контроль
Подготовка к аудиторным занятиям с использованием конспектов лекций, Интернет-ресурсов, научной литературы (на русском и английском языках).	16	Собеседование, библиографические и аннотированные обзоры литературы, аннотированные списки научных работ, презентации.

### 7.1. Самостоятельная проработка некоторых тем

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Текущий контроль
Генетический код. Структурно-функциональная организация геномов.	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Процессы реплика-	4	Генетика с основами селекции : учебник	Собеседование

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Текущий контроль
ции, рекомбинации, репарации		для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл	
Методы генетического анализа у прокариот и эукариот. Генетическое картирование. Генетика пола. Внехромосомная наследственность.	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Эпигенетика	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Реализация генетической информации (транскрипция, трансляция). Механизмы регуляции экспрессии генов. Роль геномных перестроек в реализации генного действия. Взаимодействие генов	6	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Генетика индивидуального развития. Аппоптоз. Иммуногенетика.	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Генетическая и клеточная инженерия. Трансгенные организмы	2	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Генетические основы биотехнологии	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Структурная,	6	Генетика с основами селекции : учебник	Собеседование



Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Текущий контроль
функциональная и эволюционная геномика. Генетическая биоинформатика. Геносистематика		для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	
Частная генетика микроорганизмов, растений и животных. Генетика соматических клеток. Симбиогенетика	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование
Популяционная генетика. Генетическая структура популяций	6	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл <a href="http://www.nature.com/genetics/index.html">http://www.nature.com/genetics/index.html</a>	Собеседование и решение ситуационных задач
Естественный и искусственный отбор, видообразование, генетические механизмы эволюции. Экологическая и природоохранная генетика.	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл	Собеседование
Генетические основы селекции. Генетика количественных признаков. Гибридизация. Гетерозис. Инбридинг	4	Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл	Собеседование
Всего	56		

**7.2. Примерная тематика курсовых работ:** не планируется

**7.3. Примерная тематика рефератов:** не планируется

**8. Учебно-методическое и информационное обеспечение модуля представлено в Приложении Б.**

**Основная литература**

1. "Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.html>
2. ЭБС «Консультант Студента»
3. Наследственные болезни. Национальное руководство./гл.ред. Н. П. Бочков, Е.К.Гинтер, В.П. Пузырев М. :ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 998 с.

4. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
5. ЭБС «Консультант Студента»
6. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины. / под ред. В.С. Баранова. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2009. – 528 с.
7. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд., испр. и доп. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл
8. Спейчер М. Р., Антонаракис С. Е., Мотулски А. Г. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы. ООО "Издательство Н-Л", 2014 г., 1056 с.

#### **Дополнительная литература**

1. Ольшанская Ю.В., Домрачева Е.В. Хромосомные перестройки при острых лейкозах. Москва» Медпресс-информ, 2006
2. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей. Симптом. Синдром. Болезнь, М.: Триада-Х, 2009. - 432 с.
3. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. - 3-е изд., перераб. и доп. - 2010. - 832 сл
4. Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. Дисплазия соединительной ткани. СПб: ЭЛ-БИ, 2009.-704 с.

#### **Электронные версии в системе MOODLE**

1. Моногенные наследственные болезни и моле- кулярная диагностика : учебное пособие/ Малышева О.В. – СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2015. – 36 с.
2. Генетические аспекты нарушений репродуктивной функции: учебное пособие/ Т.В. Харченко.- 2-е изд. стер. – СПб., Изд-во СЗГМУ им. И.И. Мечникова. -2015 – 40 с.

#### **Профессиональные базы данных и информационные справочные системы**

1. Web of science – <http://apps.webofknowledge.com>
2. Scopus - <https://www.scopus.com>
3. ClinicalKey – <https://clinicalkey.com/#!/>
4. Электронно-библиотечная система eLibrary - <https://elibrary.ru/defaultx.asp>
5. Электронно-библиотечная система «Консультант врача» - <http://www.rosmedlib.ru>
6. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» - <http://www.studmedlib.ru>
7. PubMed - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
8. Всемирная организация здравоохранения - <http://www.who.int>
9. Научная электронная библиотека диссертаций и авторефератов <http://www.dissercat.com>
10. Министерство здравоохранения РФ <http://www.rosminzdrav.ru/>
11. Комитет по здравоохранению Санкт-Петербурга <http://zdrav.spb.ru/ru/>
12. Научная электронная библиотека <https://cyberleninka.ru>
13. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gnd> гены и болезни
14. <http://atlasgeneticsoncology.org/> атлас генетических нарушений в онкологии.
15. <http://gene-quantification.info/> база данных по молекулярной генетике
16. <http://atlasgeneticsoncology.org/index.html> атлас по онкогенетике
17. <http://www.guideline.gov/search/search.aspx?term=genetics> руководства по генетическому тестированию

### 9. Материально-техническое обеспечение модуля:

№ п/п	Наименование помещения (аудитории)	Адрес	Площадь, м <sup>2</sup>	Посадочные места (столы, стулья, парты), шт.	Оснащение	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1.	Компьютерный класс кафедры медицинской генетики № 5 (по плану ПИБ)	Пискаревский пр., д.47, пав. 6, 1 этаж	30,2	2-х местных столов – 4 шт., стол преподавателя – 1 шт., 8 стульев	проектор, ноутбук, ПК с выходом в Интернет	Windows 8.1 Professional, договор 30/2013-ОА от 04.02.2013; Office Standard 2013, договор 30/2013-ОА от 04.02.2013 Eset NOD antivirus, договор 179/2011-ОА 12.09.2011г.
2.	Специальное помещение для самостоятельной работы аспирантов. Читальный зал библиотеки, № помещения 7 (по плану ПИБ)	Пискаревский пр.47, павильон 29	165, 5 м <sup>2</sup>	70 столов компьютерных, 70 стульев для компьютерных столов, 5 столов библиотекаря, преподавателя, 5 стульев для столов библиотекаря, преподавателя, 1 стеллаж для методических материалов, 1 парта учебная, 12 шкафов – библиотечных каталогов.	20 персональных компьютеров (системный блок, монитор, клавиатура, мышь); 2 персональных компьютера (системный блок, монитор, клавиатура, мышь) для библиотекаря, преподавателя	Windows 8.1 Professional, договор 30/2013-ОА от 04.02.2013; Office Standard 2013, договор 30/2013-ОА от 04.02.2013 Eset NOD antivirus, договор 179/2011-ОА 12.09.2011г.

### 10. Методические рекомендации для аспирантов по освоению модуля

Каждый аспирант в течение всего периода освоения рабочей программы модуля обеспечивается индивидуальным неограниченным доступом к нескольким электронно-библиотечным системам (электронным библиотекам) и к электронной информационно-образовательной среде Университета. Электронно-библиотечная система (электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная обеспечивают возможность доступа аспиранта из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет".

Электронная информационно-образовательная среда Университета обеспечивает:

- доступ к учебным планам, рабочим программам дисциплин (модулей) и к изданиям электронных библиотечных систем и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочих программах;
- взаимодействие между участниками образовательного процесса, в том числе синхронное и взаимодействие посредством сети «Интернет».

Аспирант должен быть ознакомлен с тематическим планом лекционного курса, научно-практических занятий и темами для самостоятельной внеаудиторной работы и приходиться на занятия подготовленным. Для этого аспирант должен воспользоваться электронно – библиотечной системой Университета для ознакомления с рабочим учебным планом, расписанием, а также для подготовки к занятиям (обзора литературных источников, составления списка научных работ, включая периодические издания по темам занятий).

Аудиторную работу по дисциплине аспирант выполняет на учебных занятиях под непосредственным руководством преподавателя и по его заданию. Присутствие на лекционных и научно-практических занятиях является обязательным.

Внеаудиторную самостоятельную работу аспирант выполняет во внеаудиторное время по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа может осуществляться индивидуально или группами аспирантов on-line в зависимости от цели, объема, конкретной тематики самостоятельной работы.

В процессе освоения рабочей программы по модулю аспиранты должны использовать материально – технические возможности Университета: помещения библиотеки с персональными компьютерами и выходом в Интернет, учебные помещения кафедры, оснащенные мультимедийными проекторами и ноутбуками.

В процессе текущего контроля оценивается самостоятельная работа аспиранта, полнота выполнения типовых контрольных заданий, уровень усвоения учебных материалов по отдельным разделам дисциплины, решение ситуационных задач, работа с научной литературой, умение подготовки РР - презентаций.

Результаты освоения модуля, выполнения заданий по итогам 3 семестра оцениваются в форме промежуточного контроля с оценкой выполнено / не выполнено и оформляются в ведомости промежуточного контроля.

Экзамен проводится в 2 этапа. Первый этап экзамена направлен на проверку компетенций по результатам освоения разделов программы. На первом этапе аспирант письменно выполняет типовые контрольные задания и решает ситуационные задачи. На подготовку ответа аспиранту выделяется 20 минут. Оценка «Зачтено» ставится при условии, когда аспирант демонстрирует полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданиям выполнены. Оценка «Не зачтено» ставится в случае, если аспирант демонстрирует непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданиям не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу. Для допуска ко второму этапу аспирант должен получить оценку «Зачтено».

Второй этап экзамена является экзаменом кандидатского минимума. За основу берется Программа кандидатского минимума по научной специальности 03.02.07. - Генетика, представленная на сайте ВАК (<http://vak1.ed.gov.ru/ru/docs/?id54=12&i54=5>), которая актуализируется в связи с современными научными достижениями и изменениями в практическом плане в области генетики. Кандидатский экзамен проводится по билетам, который состоит 3-х вопросов, 2 из которых из программы кандидатского минимума, 3-й вопрос – из дополнительной программы по теме научно – квалификационной работы (диссертации).

Экзаменатор может задавать аспиранту дополнительные вопросы, выходящие за пределы вопросов билета. Результат экзамена объявляется аспиранту непосредственно после его сдачи.

Оценка «Отлично» ставится в тех случаях, если аспирант владеет знаниями дисциплины в полном объеме программы, достаточно глубоко осмысливает дисциплину; само-

стоятельно, в логической последовательности и исчерпывающе отвечает на все вопросы билета, подчеркивая при этом самое существенное, умеет анализировать, сравнивать, классифицировать, обобщать, конкретизировать и систематизировать изученный материал, выделять в нем главное.

Оценка «Хорошо» ставится в тех случаях, если аспирант владеет знаниями дисциплины почти в полном объеме программы (имеются пробелы знаний только в некоторых разделах); самостоятельно и отчасти при наводящих вопросах дает полноценные ответы на вопросы билета; не всегда выделяет наиболее существенное, не допускает вместе с тем серьезных ошибок в ответах.

Оценка «Удовлетворительно» ставится в тех случаях, если аспирант владеет основным объемом знаний по дисциплине; проявляет затруднения в самостоятельных ответах, оперирует неточными формулировками; в процессе ответов допускаются ошибки по существу вопросов.

Оценка «Неудовлетворительно» ставится в тех случаях, если аспирант не освоил обязательного минимума знаний предмета, не способен ответить на вопросы билета даже при дополнительных наводящих вопросах экзаменатора.