

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
дисциплина специальности Генетика

Группа научных специальностей **1.5. Биологические науки**

Научная специальность **1.5.7. Генетика**

Кафедра медицинской генетики

Курс 1 Семестр I, II

Форма обучения очная

Лекции 12 часов

Научно - практические занятия 24 часа

Всего часов аудиторной работы 36 часов

Самостоятельная работа (внеаудиторная) 72 часов

Экзамен II семестр 36 часов

Общая трудоемкость дисциплины 144 часов / 4 зач. ед.

Санкт-Петербург
2022

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с постановлением Правительства Российской Федерации от 30.11.2021 № 2122 «Об утверждении Положения о подготовке научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре)» и приказом Минобрнауки России от 20.10.2021 № 951 «Об утверждении федеральных государственных требований к структуре программ подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), условиями их реализации, срокам освоения этих программ с учетом различных форм обучения, образовательных технологий и особенностей отдельных категорий аспирантов (адъюнктов)».

Составители рабочей программы:

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

Кадурина Т.И. – доктор медицинских наук, доцент, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики «22» февраля 2022 г.

Заведующий кафедрой  Т.В. Харченко

СОГЛАСОВАНО:


с учебно-методическим отделом

« 24 » февраля 2022 г.

Заведующий отделом  М.В. Синельникова

Принято ученым советом университета

« 25 » февраля 2022 г.

Ученый секретарь  Е.А. Трофимов

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Изучение дисциплины специальности Генетика является этапом формирования у аспиранта углубленных профессиональных знаний, умений и навыков по научной специальности 1.5.7. Генетика и подготовка к самостоятельной научно-исследовательской деятельности и педагогической работе.

Задачи:

1. Углубленное изучение теоретических и методологических основ научной специальности 1.5.7. Генетика и применение их в научной и педагогической деятельности;
2. Подготовка к сдаче кандидатского экзамена.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина специальности Генетика изучается в I и II семестрах и относится к Образовательному компоненту программы подготовки в аспирантуре.

Дисциплина базируется на знаниях, умениях и навыках, полученных аспирантами в процессе обучения в высшем учебном заведении, в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования по программам специалитета и магистратуры.

Знания, умения и навыки полученные аспирантами при изучении данной дисциплины, необходимы для осуществления научной деятельности, подготовки диссертации и сдачи кандидатского экзамена по научной специальности 1.5.7. Генетика.

3. Планируемые результаты

Требования к результатам освоения дисциплины:

В результате изучения дисциплины обучающиеся приобретают		
Знания	Умения	Навыки
-проблемных вопросов, принципов, методов научных исследований и доказательной медицины по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.	- анализировать литературные данные результатов научных исследований отечественных и зарубежных авторов, осуществлять сбор информации по актуальным проблемам научных исследований, проводить статистическую проверку выдвигаемых гипотез по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.	- самостоятельного выбора, обоснования цели, задач, организации и проведения научного исследования по актуальной проблеме в области генетики
- генетических механизмов наследственных аномалий, мультифакторных заболеваний, методов диагностики наследственных заболеваний и предрасположенности к ним, генотерапии, гене-	- проводить исследования по изучению: генетических механизмов наследственных аномалий, мультифакторных заболеваний, методов диагно-	- проведения научных исследований по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.

<p>тических маркеров физических, физиологических и психофизиологических признаков человека, методов диагностики генного допинга.</p>	<p>стики наследственных заболеваний и предрасположенности к ним, генотерапии;</p> <p>- определять генетические маркеры физических, физиологических и психофизиологических признаков человека</p>	
<p>- общих принципов использования фундаментальных, лабораторных и инструментальных диагностических методов исследований для получения научных данных по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>	<p>- выбирать методы фундаментальных, лабораторных и инструментальных диагностических исследований необходимых для решения научных задач, интерпретировать полученные результаты научного исследования по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>	<p>- применения методов фундаментальных, лабораторных диагностических исследований, необходимых для решения научных задач, интерпретации результатов лабораторных исследований по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

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

5.Содержание дисциплины

5.1.Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	С	НПЗ	К	СРА	Всего часов
1	Молекулярные и цитологические основы наследственности.	1	-		-	1	2
2	Геномы, их структура и функция.	1	-	1	-	1	3
3	Процессы репликации, рекомбинации, репарации.	1	-	1	-	1	3
4	Мутационная изменчивость. Радиационный и химический мутагенез. Геномные и хромосомные перестройки. Полиплоидия и анеуплоидия. Модификационная изменчивость. Импринтинг	1	-	2	-	2	5
5	Методы генетического анализа у прокариот и эукариот. Генетическое картирование. Генетика пола. Внехромосомная наследственность. Горизонтальный перенос генов.	-	-	-	-	4	4
6	Эпигенетика	-	-	2	-	2	4
7	Организация и регуляция работы гена (транскрипция, репликация, рекомбинация, трансляция и др.).	1	-	2	-	1	4
8	Внутри- и межклеточные взаимодействия, передача сигналов.	-	-	-	-	3	3
9	Генетика индивидуального развития. Аппоптоз. Иммуногенетика.	-	-	-	-	4	4
10	Клонирование организмов.	-	-	-	-	3	3
11	Генная и клеточная инженерия. Трансгенные организмы.	-	-	-	-	4	4
12	Генетические основы биотехнологии.	-	-	-	-	3	3
13	Структурная и функциональная геномика.	-	-	-	-	4	4
14	Эволюционная геномика.	-	-	-	-	3	3
15	Генетическая биоинформатика и методы многомерного анализа.	-	-	-	-	4	4
16	Геносистематика. Филогенетика.	-	-	-	-	4	4
17	Частная генетика вирусов, микроорганизмов, растений и животных.	-	-	-	-	4	4
18	Генетика соматических клеток.	-	-	4	-	2	6
19	Цитогенетика, как структурная организация генома эукариот.	-	-	-	-	3	3
20	Популяционная генетика. Генетическая структура популяций.	-	-	2	-	1	3
21	Естественный и искусственный отбор, видообразование, генетические механизмы эволюции. Экологическая и природоохранная генетика.	-	-	-	-	4	4

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	С	НПЗ	К	СРА	Всего часов
22	Генетические основы селекции. Генетические ресурсы. Генетика количественных признаков. Гибридизация. Гетерозис. Инбридинг.	-	-	-	-	3	3
23	Генетические коллекции.	-	-	-	-	3	3
24	Генетика человека. Медицинская генетика. Молекулярная генетика заболеваний человека. Наследственные болезни. Генетическая терапия.	4	-	4	-	2	10
25	Молекулярно-генетические механизмы основных биологических процессов (развитие, дифференцировка, старение, иммунитет, работа нервной системы и др.).	1	-	-	-	1	2
26	Прикладные аспекты генетики. Использование генетики в криминалистике, идентификации личности, систематике, диагностике и др.	2	-	6	-	2	10
27	Математическое и компьютерное моделирование генетических и эволюционных процессов.	-	-	-	-	3	3
	Итого	12	-	24	-	72	108

5.1. Тематический план лекционного курса (семестр–1)

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
1.	Молекулярные и цитологические основы наследственности. Геномы, их структура и функция Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Расшифровка генетического кода, экспериментальные подходы к решению вопроса регуляции действия генов. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Теория гена. Структура генома.	2	РР – презентация
2.	Процессы репликации, рекомбинации, репарации и их роль в возникновении мутаций Репликация, транскрипция, трансляция как основа воспроизведения и действия гена. Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней. Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций.	2	РР – презентация

3.	Организация и регуляция работы гена и молекулярно-генетические механизмы основных биологических процессов. Молекулярные механизмы генетических процессов. Регуляция действия генов в процессах развития, дифференцировки, старения.	2	РР – презентация
----	---	---	------------------

5.2. Тематический план лекционного курса (семестр - 2)

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
1.	Современные научно-методологические подходы к изучению генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Роль генетических и социальных факторов в эволюции человека. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики и цитогенетики. Программа «Геном человека».	2	РР-презентация
2.	Актуальные проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Перспективы лечения наследственных болезней. Подходы к редактированию генома.	2	РР-презентация
3.	Прикладные аспекты генетики. Современные методы лабораторных исследований. Диагностика наследственных заболеваний. Роль генетических исследований в профилактике наследственных болезней. Скрининг генных дефектов. Оценка мутагенов окружающей среды и методы их тестирования	2	РР-презентация

5.3. Тематический план научно-практических занятий (семестр - 1)

№ п/п	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы УИРА на занятии (типичные контрольные задания)
1.	Методические подходы к выполнению ДНК исследований. Детекция аллельного полиморфизма и экспрессии генов. Дизайн праймеров и методология выделения НК.	4	Контрольное задание: провести анализ баз данных для обоснования задач собственного диссертационного исследования.
2.	Эпигенетика. Модификационная изменчивость и импринтинг. Метиллом и его клиническое значение. МикроРНК их клиническое использование в различных отраслях медицины. Роль эпигенетических механизмов в формировании модификационной изменчивости и импринтинга	4	Контрольное задание: предложить и обосновать выбор подходов, методов и оборудования для выполнения собственного диссертационного исследования.

3.	Структурно-функциональная организация хромосом. Компактизация хроматина. Эу- и гетерохроматин, методы его выявления Хромосомный гетероморфизм. Гипотеза Лайон.	4	Контрольное задание: На примере темы собственной диссертации провести статистическую обработку результатов генетических исследований.
----	---	---	--

5.4. Тематический план научно-практических занятий (семестр - 2)

№ п/п	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы УИРА на занятии (типичные контрольные задания)
1.	Современные представления о врожденных и наследственных болезнях. Понятие наследственных болезней Классификация наследственных болезней. Популяционно-генетические подходы в генетике человека. Закон Харди-Вайнберга. Распространение наследственных болезней в человеческих популяциях. Международные базы данных наследственных болезней.	4	Контрольное задание: на примере темы собственной диссертации выбрать за последние 3 года журнальные статьи по проблемам диагностики врожденных и наследственных болезней, их проанализировать, подготовить аннотированный реферативный обзор в формате тезисов доклада.
2.	Молекулярная генетика заболеваний человека. Роль генных мутаций в возникновении наследственных болезней. Основные принципы и проблемы в определении генетических маркеров физических, физиологических и психофизиологических признаков человека. Генетическая терапия. Работа с базами данных	4	Контрольное задание: По материалам собственного научного исследования или на основании литературных данных интерпретировать результаты лабораторных исследований по молекулярной генетике.
3.	Роль генетики в диагностике и профилактике наследственных болезней. Скрининговые программы и диагностические методы. Генетическое тестирование. Современные диагностические панели. Предимплантационное тестирование.	4	Контрольное задание: на примере темы собственной диссертации выбрать за последние 3 года журнальные статьи по вопросам оценки мутагенов окружающей среды и методы их тестирования, их проанализировать, подготовить аннотированный реферативный обзор в формате тезисов доклада.

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

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
				Виды	Вопросы для собеседования	Кол-во типовых контрольных заданий

						ний
1.	1	Текущий контроль (контроль самостоятельной работы аспиранта, контроль освоения темы)	<p>Молекулярные и цитологические основы наследственности.</p> <p>Геномы, их структура и функция.</p> <p>Процессы репликации, рекомбинации, репарации.</p> <p>Мутационная изменчивость. Радиационный и химический мутагенез. Геномные и хромосомные перестройки. Полиплоидия и анеуплоидия. Модификационная изменчивость. Импринтинг</p> <p>Методы генетического анализа у прокариот и эукариот.</p> <p>Генетическое картирование. Генетика пола. Внехромосомная наследственность. Горизонтальный перенос генов.</p> <p>Эпигенетика</p> <p>Организация и регуляция работы гена (транскрипция, репликация, рекомбинация, трансляция и др.).</p> <p>Внутри- и межклеточные взаимодействия, передача сигналов.</p> <p>Генетика индивидуального развития.</p> <p>Апoptоз. Иммуногенетика.</p> <p>Цитогенетика, как структурная организация генома эукариот.</p> <p>Молекулярно-генетические механизмы основных</p>	Собеседование, выполнение типовых контрольных заданий.	15	3

			биологических процессов (развитие, дифференцировка, старение, иммунитет, работа нервной системы и др.).			
2.	1	Промежуточный контроль (выполнено / не выполнено)				
3.	2	Текущий контроль (контроль самостоятельной работы аспиранта, контроль освоения темы)	<p>Клонирование организмов.</p> <p>Генная и клеточная инженерия. Трансгенные организмы.</p> <p>Генетические основы биотехнологии.</p> <p>Структурная и функциональная геномика.</p> <p>Генетическая биоинформатика и методы многомерного анализа.</p> <p>Геносистематика.</p> <p>Филогенетика.</p> <p>Частная генетика вирусов, микроорганизмов, растений и животных.</p> <p>Генетика соматических клеток.</p> <p>Симбиогенетика.</p> <p>Популяционная генетика. Генетическая структура популяций.</p> <p>Естественный и искусственный отбор, видообразование, генетические механизмы эволюции.</p> <p>Экологическая и природоохранная генетика.</p> <p>Генетические основы селекции. Генетические ресурсы.</p> <p>Генетика количественных признаков.</p> <p>Гибридизация. Гетерозис. Инбридинг.</p> <p>Генетические коллекции.</p> <p>Генетика человека.</p>	Собеседование, выполнение типовых контрольных заданий.	15	3

			Медицинская генетика. Молекулярная генетика заболеваний человека. Наследственные болезни. Генетическая терапия. Прикладные аспекты генетики. Использование генетики в криминалистике, идентификации личности, систематике, диагностике и др. Математическое и компьютерное моделирование генетических и эволюционных процессов.			
4.	2	Промежуточная аттестация	Экзамен	Собеседование.	30	

3.1. Примеры оценочных средств

Пример вопросов для собеседования

1. Методы анализа и синтеза научных данных по научной специальности Генетика.
2. Современные лабораторные методы для получения новых научных данных в области научной специальности Генетика.
3. Современные инструментальными методы для получения новых научных данных в области научной специальности Генетика.

Примеры типовых контрольных заданий

1. Провести анализ баз данных для обоснования задач собственного диссертационного исследования.
2. Предложить и обосновать выбор подходов, методов и оборудования для выполнения собственного диссертационного исследования.

7. Внеаудиторная самостоятельная работа

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

7.1. Самостоятельная проработка некоторых тем

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Текущий контроль
Методы генетического анализа у прокариот и эукариот. Генетическое	4	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. -	Собеседование

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Текущий контроль
картирование. Генетика пола. Внехромосомная наследственность. Горизонтальный перенос генов.		СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	
Внутри- и межклеточные взаимодействия, передача сигналов.	3	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Генетика индивидуального развития. Аппоптоз. Иммуногенетика.	4	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Клонирование организмов.	3	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Генная и клеточная инженерия. Трансгенные организмы.	4	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Генетические основы биотехнологии.	3	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Структурная и функциональная геномика.	4	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Эволюционная геномика.	3	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов	Собеседование

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Текущий контроль
		ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	
Генетическая биоинформатика и методы многомерного анализа.	4	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Геносистематика. Филогенетика.	4	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Частная генетика вирусов, микроорганизмов, растений и животных.	4	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3. http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Генетика соматических клеток.	3	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3.	Собеседование
Естественный и искусственный отбор, видообразование, генетические механизмы эволюции. Экологическая и природоохранная генетика.	4	http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Генетические основы селекции. Генетические ресурсы. Генетика количественных признаков. Гибридизация. Гетерозис. Инбридинг.	3	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3.	Собеседование
Генетические коллекции.	3	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4	Собеседование

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Текущий контроль
		л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3.	
Математическое и компьютерное моделирование генетических и эволюционных процессов.	3	http://www.nature.com/genetics/index.html	Собеседование
Всего	56		

7.2.Примерная тематика курсовых работ: не планируется

7.3.Примерная тематика рефератов: не планируется

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (Приложение Б):

Основная литература

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н. П. , Пузырев В. П. , Смирнихина С. А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // URL : <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html> ЭБС «Консультант Студента»
2. Наследственные болезни : Национальное руководство / Л. П. Алексеев, Е. В. Балановская, О. П. Балановский [и др.]; ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырёв ; Ассоциация медицинских обществ по качеству. - ГЭОТАР-Медиа ; Б.м., 2013. - 935 с., [28] л. цв. ил. с. : ил. - (Национальные руководства). - Библиогр. в конце глав. - Предм. указ.: с. 928-935. - ISBN 978-5-9704-2469-8.
3. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html> ЭБС «Консультант Студента»
4. Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины / ред. В. С. Баранов. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с. : табл. - Библиогр.: с. 480-527 (821 назв.). - ISBN 978-5-94869-084-1.
5. Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3.
6. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы: пер. с англ. = Vogel and Motulsky`s human genetics / ред. М. Р. Спейчер, С. Е. Антонаракис, А. Г. Мотулски, В. С. Баранов. - 4-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. - 1056 с. : ил. - Библиогр. в конце гл. - ISBN 978-5-94869-167-1.

Дополнительная литература

1. Олышанская Ю.В Хромосомные перестройки при острых лейкозах : справ. пособие / Ю. В. Олышанская, Е. В. Домрачева. - Москва : МЕДпресс-информ, 2006 (М. : Типография "Новости"). - 112 с. : ил., табл.; 20 см.; ISBN 5-98322-172-8
2. Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом-синдром-болезнь) / П. В. Новиков. - М. : Триада-Х, 2009. - 432 с. : табл. - Библиогр. в конце гл. - ISBN 5-8249-0148-1
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: ЭЛБИ, 2009.-704 с.

Электронные версии в системе MOODLE

1. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика : учебное пособие/ Малышева О.В. – СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2015. – 36 с. https://sdo.szgmu.ru/pluginfile.php/512690/mod_resource/content/6/%D0%9D%D0%B0%D1%81%D0%BB%D0%B5%D0%B4%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D0%B5%20%D0%B1%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D0%B8.pdf

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. - https://sdo.szgmu.ru/pluginfile.php/512686/mod_resource/content/5/%D0%A5%D0%B0%D1%80%D1%87%D0%B5%D1%80%D0%BD%D0%BE-%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82-%D0%B0%D1%81%D0%BF%D0%B5%D0%BA%D1%82%D1%8B-05-03.pdf

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов	Режим доступа для обучающихся – инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
1.	Консультант Плюс	1 год	Контракт № 1067/2021-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 233/2021-ЭА	http://www.studmedlib.ru/
3.	ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 546/2021-ЭА	http://www.rosmedlib.ru/
4.	ЭБС «Ай-букс.ру/ibooks.ru»	1 год	Контракт № 552/2021-ЭА	https://ibooks.ru
5.	ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 550/2021-ЭА	http://www.iprbookshop.ru/special
6.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 551/2021-ЭА	https://www.books-up.ru/
7.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 547/2021-ЭА	https://e.lanbook.com/
8.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Контракт № 418/2021-М	https://urait.ru/

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

№ п/п	Наименование помещения (аудитории)	Адрес	Площадь, м ²	Посадочные места (столы, стулья, парты), шт.	Оснащение
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
2.	Специальное помещение для	Пискаревский пр. пав.32, 2	35,4	16 столов, 20 стульев	16 компьютеров с выходом в Интернет

	самостоятельной работы аспирантов (по ПИБ № 36)	этаж.			
3.	Специальное помещение для самостоятельной работы аспирантов. (по ПИБ №1)	Пискаревский прю пав.32, 2 этаж.	39,1	17 столов, 22 стула	17 компьютеров с выходом в Интернет
4.	Учебная аудитория (№18 по ПИБ). Специальный класс для занятий, обучающихся с инвалидностью и ограниченными возможностями здоровья	Пискаревский пр.47, пав. 9, 1 этаж	27,0	40 посадочных мест. Специализированная мебель: Столы, стулья для обучающихся; стол, стул преподавателя; доска	Индивидуальный беспроводной передатчик, совместимый со всеми слуховыми аппаратами и кохлеарными имплантами (RogerPen); приемники сигнала, имеющими большой радиус действия, встроенную антенну, длительную автономную работу (микрофон Roger MYLINK); принтер Брайля (EmBraille ViewPlus) и бумагой к нему; персональные компьютеры со специальной проводной клавиатурой с русским шрифтом Брайля (для плохо видящих), имеющие скоростной выход в Интернет, что позволяет студентам пользоваться электронным фондом и электронным каталогом библиотеки Университета; специальное оборудование специальных учебных мест для обучающихся с инвалидностью, мест у доски или кафедры.

9.1.Перечень программного обеспечения

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	ESET NOD 32	1 год	Государственный контракт

		Контракт № 671/2021-ЭА от 10.09.2021	№ 07/2020
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год Контракт № 3756 от 16.06.2021	Государственный контракт № 2409
2	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год Контракт № 493/2021-ЭА от 26.07.2021	Контракт № 347/2020-М
3	«Среда электронного обучения ЗКЛ»	1 год Контракт № 487/2021-ЭА от 26.07.2021	Контракт № 348/2020-М
4	TrueConf Enterprise	1 год Контракт № 522/2021-ЭА от 26.07.2021	Контракт № 396/2020-ЭА
свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

10. Методические рекомендации для аспирантов по освоению дисциплины

Каждый аспирант в течение всего периода освоения рабочей программы по дисциплине научной специальности 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 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 приходить 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 программы по дисциплине аспиранты должны использовать материально – технические возможности Университета: помещения библиотеки с персональными компьютерами и выходом в Интернет, учебные помещения кафедры, оснащенные мультимедийными проекторами и ноутбуками, аппаратно-программными комплексами.

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

Результаты освоения дисциплины, выполнения заданий по итогам 1 семестра оцениваются в форме промежуточного контроля с оценкой выполнено / не выполнено и оформляются в ведомости промежуточного контроля.

Промежуточная аттестация проводится в конце 2 семестра в форме кандидатского экзамена. За основу берется Программа-минимум кандидатского экзамена по специальности Генетика. 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 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; самостоятельно, 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.

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)

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Дисциплина специальности Генетика

Группа научных специальностей	1.5. Биологические науки
Научная специальность	1.5.7. Генетика
Форма обучения	Очная

Санкт-Петербург – 2022

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ

1. Формы оценочных средств по результатам освоения дисциплины

Этапы формирования результатов освоения дисциплины	Оценочные средства	Номер оценочного средства из перечня (п. 3 ФОС)
<p>Знания: - проблемных вопросов, принципов, методов научных исследований и доказательной медицины по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>	<p>вопросы для собеседования</p>	<p>1- 6</p>
<p>Умения - анализировать литературные данные результатов научных исследований отечественных и зарубежных авторов, осуществлять сбор информации по актуальным проблемам научных исследований, проводить статистическую проверку выдвигаемых гипотез по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>	<p>Типовые контрольные задания</p>	<p>1,2</p>
<p>Навыки - самостоятельного выбора, обоснования цели, задач, организации и проведения научного исследования по актуальной проблеме в области генетики.</p>		
<p>Знания: - генетических механизмов наследственных аномалий, мультифакторных заболеваний, методов диагностики наследственных заболеваний и предрасположенности к ним, генотерапии, генетических маркеров физических, физиологических и психофизиологических признаков человека, методов диагностики генного допинга.</p>	<p>вопросы для собеседования</p>	<p>7-16, 18-19, 21-29.</p>
<p>Умения - проводить исследования по изучению: генетических механизмов наследственных аномалий, мультифакторных заболеваний, методов диагностики наследственных заболеваний и предрасположенности к ним, генотерапии; определять генетические маркеры физических, физиологических и психофизиологических признаков человека;</p>	<p>Типовые контрольные задания</p>	<p>3, 4</p>
<p>Навыки - проведения научных исследований по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>		
<p>Знания: - общих принципов использования фундаментальных, лабораторных и инструментальных диагностических методов исследований для получения научных данных по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>	<p>вопросы для собеседования</p>	<p>5-6, 17, 20, 23, 30.</p>

<p>Умения - выбирать методы фундаментальных, лабораторных и инструментальных диагностических исследований необходимых для решения научных задач, интерпретировать полученные результаты научного исследования по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика</p>	<p>Типовые контрольные задания</p>	<p>5,6</p>
<p>Навыки - применения методов фундаментальных, лабораторных диагностических исследований, необходимых для решения научных задач, интерпретации результатов лабораторных исследований по научной специальности Генетика по направлению исследований Генетика человека и медицинская генетика.</p>		

2. Критерии оценки, шкалы оценивания

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде	Примерные критерии оценивания
1	Собеседование	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.	Вопросы по темам/разделам дисциплины	<p>Полнота раскрытия темы;</p> <p>Знание основных понятий в рамках обсуждаемого вопроса, их взаимосвязей между собой и с другими вопросами дисциплины;</p> <p>Знание основных методов изучения определенного вопроса;</p> <p>Знание основных практических проблем и следствий в рамках обсуждаемого вопроса;</p> <p>Наличие представления о перспективных направлениях разработки рассматриваемого вопроса.</p>

2.1 Шкала оценивания текущего и промежуточного контроля

В процессе текущего контроля оценивается самостоятельная работа аспиранта, полнота выполнения типовых контрольных заданий, уровень усвоения учебных материалов по отдельным разделам дисциплины, работа с научной литературой.

№ п/п	Наименование оценочного средства	Выполнено	Не выполнено
-------	----------------------------------	-----------	--------------

№ п/п	Наименование оценочного средства	Выполнено	Не выполнено
1.	Вопросы для собеседования	На поставленные вопросы отвечает четко, демонстрирует полное понимание проблемы, освоение знаний.	На поставленные вопросы не отвечает или отвечает не четко, демонстрирует непонимание проблемы, отсутствие знаний.

Результаты освоения дисциплины, выполнения заданий по итогам 1 семестра оцениваются в форме промежуточного контроля с оценкой выполнено / не выполнено и оформляются в ведомости промежуточного контроля.

2.2. Шкала оценивания промежуточной аттестации

Структура и форма проведения кандидатского экзамена

Промежуточная аттестация проводится в конце 2 семестра в форме кандидатского экзамена. За основу берется Программа-минимум кандидатского экзамена по специальности Генетика. 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 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; самостоятельно, 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.

3. Оценочные средства

3.1. Контрольные вопросы для собеседования:

1. Принципы доказательности научных исследований в специальности Генетика.
2. Основы биомедицинской статистики для дисциплины Генетика.
3. Методы обработки экспериментальных медико-биологических данных. Методы статистической обработки полученных результатов собственного научного исследования.
4. Методы анализа и синтеза научных данных по научной специальности Генетика.
5. Современные лабораторные методы для получения новых научных данных в области научной специальности Генетика.

6. Современные инструментальными методы для получения новых научных данных в области научной специальности Генетика.
7. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Норма реакции. Адаптивный характер модификаций.
8. Интрон-экзонная организация генов эукариот, альтернативный сплайсинг.
9. Рекомбинация: гомологический кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции.
10. Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Локализация генов в хромосомах.
11. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза.
12. Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы. Роль репарационных систем в обеспечении генетических процессов. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней.
13. Факторы динамики генетического состава популяции (дрейф генов, мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора) и их взаимодействие.
14. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации. Материнская наследственность. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов.
15. Генетическая опасность радиации и химических веществ. Генотоксикология.
16. Механизмы эпигенетической изменчивости.
17. Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический, мутационный, цитогенетический, генеалогический, популяционный, близнецовый, биохимический.
18. Закономерности нехромосомного наследования, отличие от хромосомного наследования.
19. Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомеозисных генов в онтогенезе.
20. Задачи и методология генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач.
21. Молекулярно-генетические основы эволюции. Задачи геносистематики. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения генофонда и биологического разнообразия.
22. Роль генетических и средовых факторов в происхождении мультифакторных болезней
23. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.
24. Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней.
25. Классификации наследственных болезней. Основные характеристики наследственных болезней
26. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико-генетических консультаций.
27. Определение фармакогенетики и фармакогеномики.
28. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения генофонда и биологического разнообразия.
29. Роль частной генетики отдельных видов организмов в селекции. Использование индуцированных мутаций и комбинативной изменчивости в селекции растений, животных и микроорганизмов.
30. Перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции и биотехнологии.

3.2. Типовые контрольные задания

1. Провести анализ баз данных для обоснования задач собственного диссертационного исследования.
2. Предложить и обосновать выбор подходов, методов и оборудования для выполнения собственного диссертационного исследования.
3. На примере темы собственной диссертации провести статистическую обработку результатов генетических исследований.
4. на примере темы собственной диссертации выбрать за последние 3 года журнальные статьи по проблемам диагностики врожденных и наследственных болезней, их проанализировать, подготовить аннотированный реферативный обзор в формате тезисов доклада.
5. По материалам собственного научного исследования или на основании литературных данных интерпретировать результаты лабораторных исследований по молекулярной генетике.
6. На примере темы собственной диссертации выбрать за последние 3 года журнальные статьи по вопросам оценки мутагенов окружающей среды и методы их тестирования, их проанализировать, подготовить аннотированный реферативный обзор в формате тезисов доклада.

ПРОГРАММА

кандидатского экзамена по научной специальности Генетика

Введение

Основу программы составляют как ставшие классическими наблюдения ученых конца XIX начала XX вв. по наследованию признаков и их молекулярному детерминированию, так и современные сведения о природе генов и механизмах их функционирования.

1. Общие сведения

Предмет генетики. Истоки генетики. Понятия: ген, генотип, фенотип, мутации. Место генетики среди биологических наук. Истоки генетики. Роль отечественных ученых в развитии генетики и селекции (Н.И. Вавилов, А.С. Серебровский, Н.К. Кольцов, Ю. А. Филипченко, С.С. Четвериков и др.).

Место генетики среди биологических наук. Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии.

2. Материальные основы наследственности

Понятие о генетической информации. Доказательства роли ядра и хромосом в явлениях наследственности. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.

Деление клетки и воспроизведение. Митотический цикл и фазы митоза. Мейоз и образование гамет. Конъюгация хромосом. Редукция числа хромосом. Генетическая роль митоза и мейоза, Кариотип. Парность хромосом в соматических клетках. Гомологичные хромосомы. Специфичность морфологии и числа хромосом.

Молекулярные основы наследственности. Истоки биохимической генетики. Концепция «один ген - один полипептид». Белок как элементарный признак.

Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот (трансформация у бактерий, опыты с вирусами). Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Методологическое значение принципа передачи генетической информации: ДНК-РНК-белок. Свойства генетического кода. Доказательства триплетности кода. Рас-шифровка кодонов. Вырожденность кода. Терминирующие кодоны. Понятие о генетической супрессии. Универсальность кода.

Строение хромосом: хроматида, хромомеры, эухроматические и гетерохроматические районы хромосом. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Репликация хромосом. Политения. Онтогенетическая изменчивость хромосом. Молекулярная организация хромосом прокариот и эукариот. Компоненты хроматина: ДНК, РНК, гистоны, другие белки. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы

3. Генетический анализ

Основные закономерности наследования. Цели и принципы генетического анализа. Методы: гибридологический, мутационный, цитогенетический, генеалогический, популяционный, близнецовый, биохимический.

Основы гибридологического метода: выбор объекта, отбор материала для скрещиваний, анализ признаков, применение статистического метода. Разрешающая способность гибридологического метода. Генетическая символика.

3.1. Моногибридные и полигибридные скрещивания

Закономерности наследования при моногибридном скрещивании, открытые Г. Менделем: единообразие гибридов первого поколения, расщепление во втором поколении. Представление Г. Менделя о дискретной наследственности (факториальная гипотеза).

Представление об аллелях и их взаимодействиях: полное и неполное доминирование, кодминирование. Закон «чистоты гамет». Гомозиготность и гетерозиготность. Анализирующее скрещивание, анализ типов и анализ соотношения гамет у гибридов. Расщепление по фенотипу и генотипу во втором поколении и анализирующем скрещивании при моногенном контроле признака и разных типах аллельных взаимодействий (3:1,1:2,1:1).

Относительный характер доминирования. Возможные биохимические механизмы доминирования.

Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях при моногенном контроле каждого признака: единообразие первого поколения и расщепление во втором поколении. Закон независимого наследования генов. Статистический характер расщеплений. Общая формула расщеплений при независимом наследовании. Значение мейоза и независимого наследования. Условия осуществления «менделевских» расщеплений.

Отклонения от «менделевских» расщеплений при ди- и полигенном контроле признаков. Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия. Биохимические основы неаллельных взаимодействий.

Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Использование статистических методов при изучении количественных признаков.

Представление о генотипе как сложной системе аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.

1.2. Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом

Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол; типы хромосомного определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Значение реципрокных скрещиваний для изучения сцепленных с полом признаков. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола. Гинандроморфизм. Взаимодействие ядерных и внеядерных генов. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений. Инфекционные факторы в неядерной наследственности. Наследование каппа-частиц у парамеций при разных способах размножения (при нормальной и продленной конъюгации, при аутогамии). Наследование сигма-фактора у дрозофилы.

3.3. Сцепленное наследование и кроссинговер

Значение работ школы Т. Моргана в изучении сцепленного наследования признаков. Особенности наследования при сцеплении. Группы сцепления.

Кроссинговер. Доказательства происхождения кроссинговера в мейозе и митозе на стадии четырех нитей. Значение анализирующего скрещивания и тетрадного анализа при изучении кроссинговера. Цитологические доказательства кроссинговера.

Множественные перекресты. Интерференция. Линейное расположение генов в хромосомах. Основные положения хромосомной теории наследственности по Т. Моргану.

Генетические карты, принцип их построения у эукариот. Использование данных цитогенетического анализа для локализации генов. Цитологические карты хромосом. Митотический кроссинговер и его использование для картирования хромосом. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии.

3.4. Генетический анализ у прокариот

Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий. Представление о плазмидах, эписомах и мигрирующих генетических элементах (инсерционные последовательности, транспозоны).

Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов: клональный анализ, метод селективных сред, метод отпечатков и др. Особенности процессов, ведущих к рекомбинации у прокариот. Конъюгация у бактерий: половой фактор кишечной палочки. Методы генетического картирования при конъюгации. Кольцевая карта хромосом прокариот. Генетическая рекомбинация при трансформации. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Использование трансформации и трансдукции для картирования генов.

4. Внеядерное наследование

Закономерности нехромосомного наследования, отличие от хромосомного наследования. Методы изучения: реципрокные, возвратные и поглощающие скрещивания, метод трансплантации, биохимические методы.

Материнский эффект цитоплазмы. Наследование завитка у моллюсков. Пластидная наследственность. Наследование пестролистности у растений. Наследование устойчивости к антибиотикам у хламидомонады. Митохондриальная наследственность. Наследование дыхательной недостаточности у дрожжей.

Плазмидное наследование. Свойства плазмид: трансмиссивность, несовместимость, детерминирование признаков устойчивости к антибиотикам и другим лекарственным препаратам, образование колицинов и др. Использование плазмид в генетических исследованиях.

Значение изучения нехромосомного наследования в понимании проблем эволюции клеток высших организмов, происхождения клеточных органелл (пластид и митохондрий). Эндосимбиоз.

5. Генетическая изменчивость

Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Адаптивный характер модификаций. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Автополиплоиды, особенности мейоза и характер наследования. Аллополиплоиды. Амфидиплоидия как механизм возникновения плодовитых аллополиплоидов. Роль полиплоидии в эволюции и селекции. Анеуплоидия: нуллисомики, моносомики, полисомики, их использование в генетическом анализе. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов, их жизнеспособность и плодовитость. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки; делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт. Особенности мейоза при различных типах перестроек. Классификация генных мутаций. Представление о прямых и обратных, генеративных и соматических, адаптивных и нейтральных, летальных и условно летальных, ядерных и неядерных, спонтанных и индуцированных мутациях. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций: замена оснований; выпадение или вставка оснований (нонсенс, миссенс и фреймшифт типа). Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций и хромосомных перестроек. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Количественная оценка частот возникновения мутаций. Многоэтапность и генетический контроль мутационного процесса. Радиационный мутагенез: генетические эффекты ионизирующего излучения и УФ-лучей. Закономерности «доза - эффект». Химический мутагенез. Особенности мутагенного действия химических агентов. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. Антимутагены. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования

6. Теория гена. Структура генома

Представление школы Моргана о строении и функции гена. Функциональный и рекомбинационный критерии аллелизма. Множественный аллелизм. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Работы школы Серебровского по ступенчатому аллелизму. Псевдоаллелизм. Функциональный тест на аллелизм (цис-транс-тест). Исследование тонкой структуры гена на примере фага T4 (Бензер). Сопоставление физических и генетических размеров единиц карты для установления размеров гена и минимальной единицы мутирования и рекомбинации. Ген как единица функции (цистрон). Явление межаллельной комплементации, относительность критериев аллелизма. Молекулярно-генетические подходы в исследовании тонкого строения генов. Перекрывание генов в одном участке ДНК. Интрон-экзонная организация генов эукариот, сплайсинг. Структурная организация генома эукариот. Классификация вторичных элементов генома. Семейства генов. Псевдогены. Регуляторные элементы генома. Молекулярно-генетические методы картирования генома. Проблемы происхождения и молекулярной эволюции генов. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике.

7. Молекулярные механизмы генетических процессов

Преимственность проблем «классической» и молекулярной генетики. Мутационные модели.

Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Полуконсервативный способ репликации ДНК. Полигенный контроль процесса репликации. Схема событий в вилке репликации. Понятие о репликоне. Особенности организации и репликации хромосом эукариот. Системы рестрикции и модификации. Рестрикционные эндонуклеазы. Проблемы стабильности генетического материала. Типы структурных повреждений в ДНК и репарационные процессы. Генетический контроль и механизмы эксцизионной и пострепликативной репарации, репарация неспаренных оснований, репаративный синтез ДНК. Роль репарационных систем в обеспечении генетических процессов. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней. Рекомбинация: гомологический кроссинговер, сайт-специфическая рекомбинация, транспозиции. Доказательство механизма общей рекомбинации по схеме «разрыв - воссоединение». Молекулярная модель рекомбинации по Холлидею. Генная конверсия. Сайт-специфическая рекомбинация: схема интеграции и исключения ДНК фага λ . Генетический контроль и механизмы процессов транспозиции. Генетический контроль мутационного процесса. Связь мутабельности с функциями аппарата репликации. Механизмы спонтанного мутагенеза; гены мутаторы и антимутаторы. Механизмы действия аналогов оснований, азотистой кислоты, акридиновых красителей, алкилирующих агентов. Понятие о мутагенных индуцибельных путях репарации; УФ-мутагенез. Мутагенез, опосредованный через процессы рекомбинации. Механизмы автономной нестабильности генома, роль мобильных генетических элементов. Молекулярные механизмы регуляции действия генов. Регуляция транскрипции на уровне промотора, функций РНК-полимеразы. Принципы негативного и позитивного контроля. Системная регуляция; роль циклической АМФ и гуанозинтрифосфата. Оперонные системы регуляции (теория Жакоба и Моно). Генетический анализ лактозного оперона. Регуляция транскрипции на уровне терминации на примере триптофанового оперона. Принципы регуляции действия генов у эукариот. Транскрипционно активный хроматин. Регуляторная роль гистонов, негистоновых белков, гормонов. Особенности организации промоторной области у эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков. Роль мигрирующих генетических элементов в регуляции генного действия.

8. Генетика развития

Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов. Тканеспецифическая активность генов. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе (пуффы, «ламповые щетки»); роль гормонов, эмбриональных индукторов. Факторы, определяющие становление признаков в онтогенезе: плейотропное действие генов, взаимодействие генов и клеток, детерминация. Компенсация дозы генов. Взаимоотношения клеток в морфогенезе. Генетика соматических клеток. Гетерокарионы. Применение метода соматической гибридизации для изучения процессов дифференцировки и для генетического картирования. Химерные (аллофенные) животные. Совместимость и несовместимость тканей. Генетика иммунитета. Онкогены, онкобелки. Генетический контроль дифференцировки пола. Роль генов Y-хромосомы в определении мужского пола у млекопитающих. Мутации, переопределяющие пол в ходе онтогенеза. Гормональное переопределение пола.

9. Основы генетической инженерии

Задачи и методология генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Понятие о векторах. Векторы на основе плазмид и ДНК фагов. Геномные библиотеки. Способы получения рекомбинантных молекул ДНК, методы клонирования генов. Проблема экспрессии гетерологических генов. Получение с помощью генетической инженерии трансгенных организмов. Векторы эукариот. Дрожжи как объекты генетической инженерии. Основы генетической инженерии растений и животных: трансформация клеток высших организмов, введение генов в зародышевые и соматические клетки животных. Проблемы генотерапии. Значе-

ние генетической инженерии для решения задач биотехнологии, сельского хозяйства, медицины и различных отраслей народного хозяйства. Использование методов генетической инженерии для изучения фундаментальных проблем генетики и других биологических наук. Социальные аспекты генетической инженерии.

10. Популяционная и эволюционная генетика

Понятие о виде и популяции. Популяция как естественно - историческая структура. Понятие о частотах генов и генотипов. Математические модели в популяционной генетике. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения. С.С. Четвериков - основоположник экспериментальной популяционной генетики. Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения природных популяций. Факторы динамики генетического состава популяции (дрейф генов), мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора. Взаимодействие факторов динамики генетической структуры в природных популяциях. Понятие о внутривидовом генетическом полиморфизме и генетическом грузе. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций. Понятие о приспособленности и коэффициенте отбора. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, дизруптивный. Роль генетических факторов в эволюции. Молекулярно-генетические основы эволюции. Задачи геносистематики. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения генофонда и биологического разнообразия.

11. Генетические основы селекции

Предмет и методология селекции. Генетика как теоретическая основа селекции. Учение об исходном материале. Центры происхождения культурных растений по Н.И. Вавилову. Понятие о породе, сорте, штамме. Сохранение генофонда ценных культурных и диких форм растений и животных. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости (Н.И. Вавилов). Значение наследственной изменчивости организмов для селекционного процесса и эволюции. Роль частной генетики отдельных видов организмов в селекции. Использование индуцированных мутаций и комбинативной изменчивости в селекции растений, животных и микроорганизмов. Роль полиплоидии в повышении продуктивности растений. Системы скрещиваний в селекции растений и животных. Аутбридинг. Инбридинг. Коэффициент инбридинга – показатель степени гомозиготности организмов. Линейная селекция. Отдаленная гибридизация. Особенности межвидовой и межродовой гибридизации; скрещиваемость, фертильность и особенности расщепления у гибридов. Пути преодоления нескрещиваемости. Явление гетерозиса и его генетические механизмы. Использование простых и двойных межлинейных гибридов в растениеводстве и животноводстве. Производство гибридных семян на основе цитоплазматической мужской стерильности. Коэффициенты наследуемости и повторяемости и их использование в селекционном процессе. Методы отбора: индивидуальный и массовый отбор. Отбор по фенотипу и генотипу (оценка по родословной и качеству потомства). Сибселекция. Влияние условий внешней среды на эффективность отбора. Перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции и биотехнологии.

12. Генетика человека

Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный. Использование метода гибридизации соматических клеток для генетического картирования. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики. Программа «Геном человека». Проблемы геногеографии. 8 Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генетическая опасность радиации и химических веществ. Генотоксикология. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико - генетических консультаций. Роль генетических и социальных факторов в эволюции человека..

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)

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ
 Дисциплина специальности Генетика

Число обучающихся	Список литературы	Количество экземпляров	Кол-во экз. на 1 обучающегося
	Основная литература		
	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н. П. , Пузырев В. П. , Смирнихина С. А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // URL : http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html ЭБС «Консультант Студента»	Электронный ресурс	
	Наследственные болезни : Национальное руководство / Л. П. Алексеев, Е. В. Балановская, О. П. Балановский [и др.]; ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырёв ; Ассоциация медицинских обществ по качеству. - ГЭОТАР-Медиа ; Б.м., 2013. - 935 с., [28] л. цв. ил. с. : ил. - (Национальные руководства). - Библиогр. в конце глав. - Предм. указ.: с. 928-935. - ISBN 978-5-9704-2469-8.	1	
	Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // URL : https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html ЭБС «Консультант Студента»	Электронный ресурс	
	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины / ред. В. С. Баранов. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с. : табл. - Библиогр.: с. 480-527 (821 назв.). - ISBN 978-5-94869-084-1.	3	
	Инге-Вечтомов С. Г.. Генетика с основами селекции : учебник для студентов ВУЗов / С. Г. Инге-Вечтомов. - 2-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. - 718 с. : ил., 4 л. цв. ил., граф., рис., табл. - Библиогр.: с. 686-696. - ISBN 978-5-94869-105-3.	2	
	Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы: пер. с англ. = Vogel and Motulsky's human genetics / ред. М. Р. Спейчер, С. Е. Антонаракис, А. Г. Мотулски, В. С. Баранов. - 4-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. - 1056 с. : ил. - Библиогр. в конце гл. - ISBN 978-5-94869-167-1.	1	

Дополнительная литература		
Ольшанская Ю.В Хромосомные перестройки при острых лейкозах : справ. пособие / Ю. В. Ольшанская, Е. В. Домрачева. - Москва : МЕДпресс-информ, 2006 (М. : Типография "Новости"). - 112 с. : ил., табл.; 20 см.; ISBN 5-98322-172-8	1	
Новиков П.В. Семиотика наследственных болезней у детей (симптом-синдром-болезнь) / П. В. Новиков. - М. : Триада-Х, 2009. - 432 с. : табл. - Библиогр. в конце гл. - ISBN 5-8249-0148-1	2	
Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. - 3-е изд., перераб. и доп. - 2010. - 832 сл	1	
Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. Дисплазия соединительной ткани. СПб: ЭЛБИ, 2009.-704 с.	4	
Электронные версии в системе MOODLE		
Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика : учебное пособие/ Малышева О.В. – СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2015. – 36 с. https://sdo.szgmu.ru/pluginfile.php/512690/mod_resource/content/6/%D0%9D%D0%B0%D1%81%D0%BB%D0%B5%D0%B4%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8B%D0%B5%20%D0%B1%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D0%B8.pdf*		
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. - https://sdo.szgmu.ru/pluginfile.php/512686/mod_resource/content/5/%D0%A5%D0%B0%D1%80%D1%87%D0%B5%D1%80%D0%BD%D0%BE-%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82-%D0%B0%D1%81%D0%BF%D0%B5%D0%BA%D1%82%D1%8B-05-03.pdf*		
Профессиональные базы данных и информационные справочные системы		
Консультант Плюс http://www.consultant.ru/ ЭБС «Консультант студента» http://www.studmedlib.ru/ ЭМБ «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/ ЭБС «Издательство Лань» https://e.lanbook.com/ ЭБС «Букап» https://www.books-up.ru/ ЭБС «IPRBooks» https://www.iprbookshop.ru/ ЭБС «Айбукс.py/ibooks.ru» https://ibooks.ru/ ЭБС Юрайт "Образовательная платформа" https://urait.ru/		

* Количество доступов в ЭБС не ограничено

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий библиотекой

ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова



Бут Г.И.

« 10 » февраля 2022 г.