МИНОБРНАУКИ РОССИИ

АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 8 июня 2020 г. |  | 15 июня 2020 г. |

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**Общая генетика**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| Составитель(-и) | **Ломтева Н.А., д.б.н., профессор кафедры физиологии, морфологии, генетики и биомедицины**  **Козак М.Ф. д.б.н., профессор кафедры физиологии, морфологии, генетики и биомедицины** |
| Направление подготовки | **06.06.01 Биологические науки** |
| Направленность (профиль) ОПОП | **Генетика** |
| Квалификация | **«Исследователь. Преподаватель-исследователь»** |
| Форма обучения | **очная** |
| Год приема | **2017** |

Астрахань – 2020

**1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**1.1. Целью освоения дисциплины (модуля)** «Общая генетика» является формирование знаний о закономерностях наследственности и изменчивости, как сущностных свойств живого на базе современных достижений генетики, генной инженерии, методов современного генетического анализа и использовании их в практической деятельности человека.

**1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):**

1. изучить современные основы классической генетики, данные молекулярной генетики и генной инженерии;
2. сформировать объективные представления о роли наследственности и изменчивости, а также знание и соблюдение этических норм в отношении к объектам природы;
3. сформировать способности к самостоятельному поиску, обработке, анализу и оценке профессиональной информации.

**2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП**

2.1 Учебная дисциплина (модуль) «Общая генетика» относится к вариативной части (обязательные дисциплины)

2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами (модулями)*:*

- Биохимия,

- Биофизика,

- Генетика и селекция.

Знания: современных проблем фундаментальной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения поставленных задач.

Умения: использование современных представлений биологии для решения поставленных задач

Навыки:использование фундаментальных навыков при решении современных задач

2.3. Перечень последующих учебных дисциплин (модулей), для которых необходимы знания, умения и навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем):

- Генетика человека

- Молекулярная генетика

- Научно-исследовательская деятельность.

**3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки:

профессиональных (ПК): ПК-1, ПК-2.

**Таблица 1.**

**Декомпозиция результатов обучения**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Код компетенции | Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля) | | |
| Знать | Уметь | Владеть |
| УК-1: способностью к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях. | основные принципы критического анализа и оценки современных научных достижений, генерирования новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе и в междисциплинарных областях. | критически анализировать, оценивать современные научные достижения, генерировать новые идеи при решении исследовательских и практических задач, в том числе и в междисциплинарных областях. | навыками критического анализа и оценки современных научных достижений, генерированием новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе и в междисциплинарных областях. |
| ПК-2: способность к знанию и использованию основных теорий, концепций и принципов в избранной области деятельности, способностью к системному мышлению. | основные теории, концепции и принципы в избранной области деятельности, навыки системного мышления. | применять знания и навыки использования основных теорий, концепций и принципов в избранной области деятельности, способностью к системному мышлению. | знаниями и навыками использования основных теорий, концепций и принципов в избранной области деятельности, способностью к системному мышлению. |

**4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Дисциплина проводится в 3 семестре. Объем дисциплины (модуля) 4 зачетных единицы, 144 часа, из них 124 часов приходится на самостоятельную работу аспирантов.

**Таблица 2.**

**Структура и содержание дисциплины (модуля)**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| №  п/п | Наименование радела, темы | Семестр | Неделя семестра | Контактная работа  (в часах) | | | Самостоят. работа | Формы текущего контроля успеваемости *(по темам)*  Форма промежуточной аттестации *(по семестрам)* |
| Л | ПЗ | ЛР |
| 1 | Тема 1. Клиническая генетика. | 3 |  | 2 | 2 |  | 24 | семинар |
| 2 | Тема 2. Онкогенетика | 3 |  | 2 | 2 |  | 25 | контрольная работа, реферат |
| 3 | Тема 3. Иммуногенетика. | 3 |  | 2 | 2 |  | 25 | семинар |
| 4 | Тема 4. Фармакогенетика. | 3 |  | 2 | 2 |  | 25 | семинар |
| 5 | Тема 5. Медицинская популяционная генетика. | 3 |  | 2 | 2 |  | 25 | Семинар, сообщения |
| **ИТОГО** | |  |  | **10** | **10** |  | **124** | **ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ** |

**Таблица 3.**

**Матрица соотнесения разделов, тем учебной дисциплины (модуля)**

**и формируемых в них компетенций**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Темы, разделы дисциплины | Кол-во часов | Компетенции | | |
| УК-1 | ПК-2 | общее количество компетенций |
| Тема 1. Клиническая генетика. | 28 | \* | \* | 2 |
| Тема 2. Онкогенетика | 29 | \* |  | 1 |
| Тема 3. Иммуногенетика. | 29 | \* |  | 1 |
| Тема 4. Фармакогенетика. | 29 | \* |  | 1 |
| Тема 5. Медицинская популяционная генетика. | 29 | \* | \* | 2 |

**Краткое содержание** **дисциплины (модуля)**

**1. Клиническая генетика.**

Медико-генетическое консультирование. Генетический скрининг. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Лечение наследственных болезней обмена веществ. Генотерапия.

**2. Онкогенетика.**

Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены). Вирусные и клеточные онкогены. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста.

**3. Иммуногенетика.**

Естественный иммунитет. Адаптивный иммунный ответ. Генетическая основа синтеза иммуноглобулинов. Генетика рецепторов Т-клеток. Наследственные иммунодефициты. Генетика главного комплекса гистосовместимости. Ассоциация заболеваний с HLA-полиморфизмом. Группы крови АВО и Rh.

**4.Фармакогенетика.**

Моногенный контроль метаболизма лекарственных препаратов. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Ассоциации между генетическими полиморфизмами и метаболизмом лекарств. Патологические реакции на прием лекарственных препаратов у больных с некоторыми наследственными болезнями.

**5. Медицинская популяционная генетика.**

Равновесие Харди-Вейнберга. Инбридинг. Генетический дрейф. Поток генов. Естественный отбор. Мутации. Генетический груз.

**5. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ   
ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

5.1. **Указания по организации и проведению лекционных, практических (семинарских) и лабораторных занятий с перечнем учебно-методического обеспечения**

На самостоятельную работу аспиранта по дисциплине Общая генетика отводится 124 часа. Основной вид реализации самостоятельной работы:

- проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе);

- поиск и обзор научных публикаций и электронных источников на русском и иностранных языках, баз данных;

- написание рефератов и докладов для семинарских и практических занятий;

- подготовка к зачету.

5.2. **Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)**

**Таблица 4.**

**Содержание самостоятельной работы обучающихся**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Номер радела (темы) | Темы/вопросы, выносимые на самостоятельное изучение | Кол-во  часов | Формы работы |
| Тема 1. Клиническая генетика. | * Клинико-генеалогический метод: его этапы возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голандрическое наследование. * Характерные особенности родословных с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типами наследования. Оценка пенетрантности гена методом анализа цепей. * Характерные особенности родословных с Х-сцепленными доминантным и рецессивным типами наследования. * Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости. * Биохимические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний и выявления носителей патологических генов. * Характеристика основных методических приемов ДНК-диагностики (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, зонды). Блот-гибридизация по Саузерну. | 24 | семинар |
| Тема 2. Онкогенетика. | * Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака * Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены). * Вирусные и клеточные онкогены. * Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. * Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. * Гены-супрессоры опухолевого роста. | 25 | Контрольная работа, реферат |
| Тема 3. Иммуногенетика. | * Физиологическая корреляция. * Регуляция действия генов в онтогенезе. Тотипотентность генома. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Роль гомейозисных генов. * Кластерная организация генов эукариот. Дифференциальная активность генов в онтогенезе на примере глобиновых генов человека. Реорганизация генетического материала в процессе индивидуального развития на примере генов иммуноглобулинов человека. * Стабильность генома в ходе индивидуального развития (опыты по трансплантации ядер, клонирование генетически идентичных организмов, трансдетерминация у дрозофилы). Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе. | 25 | семинар |
| Тема 4. Фармакогенетика. | * Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни моногенной и полигенной природы). * Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Вариабельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных наследственными болезнями. * Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения. * Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты). * Общие принципы лечения наследственных болезней (этиологическая, патогенетическая и симптоматическая терапия). Трансгеноз соматических клеток как один из методов терапии наследственных заболеваний. | 25 | семинар |
| Тема 5. Медицинская популяционная генетика. | * Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины муковисцидоза. * Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины заболеваний, связанных с мутациями митохондриального генома. * Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. * Этиология и особенности клинических проявлёний синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна. * Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау. * Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера. | 25 | Семинар, сообщения |

5.3. **Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины (модуля), выполняемые обучающимися самостоятельно.**

**Требования к подготовке, содержанию, и оформлению письменных работ**

**Реферат**

Титульный лист.

Содержание.

**Введение.**Во введении кратко излагаются: актуальность темы, оценка степени разработанности темы. Необходимо сформулировать цель и конкретные задачи работы.

**Основная часть** (должна содержать не менее двух-трех параграфов, которые, в свою очередь, могут быть разделены на пункты и подпункты, каждый параграф, доказательно раскрывая отдельную проблему или одну из её сторон, логически является продолжением предыдущего, в основной части могут быть представлены таблицы, графики, схемы, диаграммы).Основная часть реферата должна представлять собой изложение проблемы, заявленной в названии, анализ и обобщение литературы, которую аспиранту удалось предварительно изучить, по возможности, изложение точек зрения на проблему разных исследователей и позиции самого аспиранта.

**Заключение.** В заключении аспирант обобщает изложенное. Заключение должно содержать в сжатом виде, тезисно, без аргументации, концепцию работы, выводы и обобщения, результаты исследования, по возможности, практические рекомендации, перспективы дальнейшего изучения проблемы.

**Список использованных источников**. Библиографический список должен включать фундаментальные работы по теме и последние публикации (если таковые имеются). **Приложение.** Если есть важные схемы, графики, иллюстрации и т.д., то их целесообразно включать в приложение после библиографического списка, но возможно их включение в основной текст реферата. Реферат является самостоятельной работой одного аспиранта. Работы в соавторстве нескольких аспирантов к рассмотрению не принимаются. Работы, заимствованные из системы Internet, не оцениваются.

**Порядок защиты реферата**

Рефераты могут быть представлены и защищены на семинарах, научно-практических конференциях, а также использоваться как зачетные работы по пройденным темам.

1. На защиту должен быть представлен сам реферат и текст его защиты в печатном виде (без наличия текста реферата защита невозможна).

2. Автор реферата зачитывает основные положения своей работы, которые должны отражать актуальность выбранной темы, ссылки на первоисточники, основные выводы и перспективы исследования. Время выступления семь-восемь минут.

3. Автор реферата отвечает на вопросы преподавателя и коллег.

**Критерии оценки реферата**

Реферат проверяется преподавателем, защищается аспирантом и оценивается по следующим критериям.

1. Актуальность темы исследования.

2. Соответствие содержания теме.

3. Глубина проработки материала.

4. Правильность и полнота использования источников.

5. Соответствие оформления реферата требованиям и стандартам.

6. Последовательность и содержательность выступления, качество ответов на вопросы аудитории.

**6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ**

6.1**. Образовательные технологии**

В соответствии с требованиями ФГОС ВО (уровень подготовки кадров высшей квалификации) по направлению подготовки реализация компетентностного подхода должна предусматривать широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий (компьютерных симуляций, деловых и ролевых игр, разбор конкретных ситуаций, психологические и иные тренинги, диспуты, дебаты, портфолио круглые столы и пр.) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития требуемых компетенций обучающихся.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Название образовательной технологии | Темы, разделы дисциплины | Краткое описание  применяемой технологии |
| Лекция-дискуссия | Темы 1, 2. | Преподаватель использует ответы учеников на поставленные вопросы и организует свободный обмен мнениями в интервалах между логическими разделами. Это оживляет процесс обучения, активизирует познавательную деятельность аудитории, позволяет преподавателю управлять коллективным мнением группы и использовать его в целях убеждения. |
| Лекция-консультация | Темы 4,5 | Вначале лектор кратко излагает основные вопросы темы, а затем отвечает на вопросы обучаемых. На ответы отводится до 50% учебного времени. В конце занятия проводится краткая дискуссия, которая подытоживается преподавателем. Подобные занятия проводятся, когда тема носит сугубо практический характер. |
| Проблемная лекция | Темы 1, 3,4 | Проблемная лекция, являясь учебной моделью деятельности специалистов по разрешению проблемных ситуаций, обеспечивает развертку и усвоение теоретического содержания интерактивного обучения. |
| Реферат | Тема 2 | Продукт самостоятельной работы учащегося, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее. |
| Контрольная работа | Тема 2 | Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений, обучающегося. |

6.2. **Информационные технологии**

Самостоятельная работа аспирантов подкреплена учебно-методическим и информационным обеспечением, включающим учебники, учебно-методические пособия, конспекты лекций. К учебно-методическим материалам Астраханского государственного университета аспиранты имеют доступ через официальный сайт университета - <http://asu.edu.ru/>, раздел Образование, образовательный интернет портал АГУ - http://learn.asu.edu.ru/login/index.php.

Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться с аспирантами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций.

**6.3. Перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**

1. **Перечень электронных ресурсов, предоставляемых Научной библиотекой АГУ на 2017-2018 гг., которые могут быть использованы для информационного обеспечения дисциплины (модуля)**

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Каталог в настоящее время содержит около 15000 наименований. [www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru/).

**II Перечень лицензионного программного обеспечения 2017-2018 уч.г.**

|  |  |
| --- | --- |
| Наименование программного обеспечения | Назначение |
| Adobe Reader | Программа для просмотра электронных документов |
| MathCad 14 | Система компьютерной алгебры из класса систем автоматизированного проектирования, ориентированная на подготовку интерактивных документов с вычислениями и визуальным сопровождением, отличается лёгкостью использования |
| Moodle | Образовательный портал ФГБОУ ВО «АГУ» |
| 1С: Предприятие 8 | Система автоматизации деятельности на предприятии |
| Mozilla FireFox | Браузер |
| Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office Visio 2013 | Офисная программа |
| 7-zip | Архиватор |
| Microsoft Windows 7 Professional | Операционная система |
| Kaspersky Endpoint Security | Средство антивирусной защиты |
| KOMPAS-3D V13 | Создание трехмерных ассоциативных моделей отдельных элементов и сборных конструкций из них |

**7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ   
И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**

**7.1. Паспорт фонда оценочных средств**

**Таблица 5**

**Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля),**

**результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Контролируемые разделы (этапы) практики | Код контролируемой компетенции (компетенций) | Наименование  оценочного средства |
| 1 | Тема 1. Клиническая генетика. | УК-1, ПК-2 | семинар |
| 2 | Тема 2. Онкогенетика | УК-1 | контрольная работа, реферат |
| 3 | Тема 3. Иммуногенетика. | УК-1 | семинар |
| 4 | Тема 4. Фармакогенетика. | УК-1 | семинар |
| 5 | Тема 5. Медицинская популяционная генетика. | УК-1, ПК-2 | Семинар, сообщения |

**7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания**

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Общая генетика» проверяется сформированность у обучающихся компетенций*,* указанных в разделе 3 настоящей программы*.* Этапность формирования данных компетенций в процессе освоения образовательной программы определяется последовательным освоением дисциплин (модулей) и прохождением практик, а в процессе освоения дисциплины (модуля) – последовательным достижением результатов освоения содержательно связанных между собой разделов, тем.

**Таблица 6**

**Показатели оценивания результатов обучения**

|  |  |
| --- | --- |
| Шкала  оценивания | Критерии оценивания |
| «Зачтено» | Дан полный, развернутый ответ на поставленные вопросы. Ответ четко структурирован, логичен, изложен литературным языком с использованием современной терминологии. Могут быть допущены 2-3 неточности или незначительные ошибки, исправленные аспирантом. |
| «Не зачтено | Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ.  Ответ представляет собой разрозненные знания с существенными ошибками по вопросам. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа аспиранта.  Или ответ на вопрос полностью отсутствует, или отказ от ответа |

**7.3. Контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности**

**Тема 1 Клиническая генетика**

**1. Семинар**

1. Клинико-генеалогический метод: его этапы, возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голандрическое наследование.
2. Характерные особенности родословных с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типами наследования. Оценка пенетрантности гена методом анализа цепей.
3. Характерные особенности родословных с Х-сцепленными доминантным и рецессивным типами наследования.
4. Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости.
5. Биохимические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний и выявления носителей патологических генов.
6. Характеристика основных методических приемов ДНК-диагностики (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, зонды). Блот-гибридизация по Саузерну.

**Тема 2 Онкогенетика**

**1. Реферат**

1. виды рака
2. методы анализа опухолей
3. промоторы канцерогенеза
4. роль факторов роста в опухолеобразовании
5. роль онкобелков
6. роль вирусов в образовании канцерогенеза
7. наследственная предрасположенность к канцерогенезу
8. эпигенетические детерминанты при раковых заболеваниях
9. вирус-ассоциированные опухоли человека
10. **Контрольная работа**

1. Понятие канцерогенеза. Значение наследственных факторов в возникновении рака

2. Канцерогены, их виды, механизм действия

3. Вирусные и клеточные онкогены

4. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов

5. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены

7. Гены-супрессоры опухолевого роста

**Тема 3. Иммуногенетика**

**1. Семинар**

1. Регуляция действия генов в онтогенезе.

2. Тотипотентность генома.

3. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе.

4. Роль гомейозисных генов.

5. Кластерная организация генов эукариот.

6. Дифференциальная активность генов в онтогенезе на примере глобиновых генов человека.

7. Реорганизация генетического материала в процессе индивидуального развития на примере генов иммуноглобулинов человека.

8. Стабильность генома в ходе индивидуального развития (опыты по трансплантации ядер, клонирование генетически идентичных организмов, трансдетерминация у дрозофилы).

9. Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе.

**Тема 4. Фармакогенетика**

**1. Семинар**

1. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни моногенной и полигенной природы).

2. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Вариабельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных наследственными болезнями.

3. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.

4. Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты).

**Тема 5. Медицинская популяционная генетика**

**1. Семинар**

1. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины муковисцидоза.

2. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины заболеваний, связанных с мутациями митохондриального генома.

3. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.

4. Этиология и особенности клинических проявлёний синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.

5. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.

6. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера.

**Вопросы к зачету**

1. Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, её классификация. Врождённые пороки развития.
2. Классификация и механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной патологии. Гено-, фено- и нормокопии болезней.
3. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты.
4. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных болезней.
5. Генетический импринтинг, его виды, возможные механизмы, мутации импринтинга. Общая характеристика синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.
6. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна/Беккера и миотонической дистрофии.
7. Общая характеристика наследственных демиелизирующих моторно-сенсорных невропатий и болезней моторных нейронов.
8. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (хореи Гентингтона, торсионныхдистоний).
9. Этиология, механизм патогенеза и особенности клиническои картины наследственных атаксий (болезни Фридрейха, спино-церебеллярных атаксий, атаксиителеангиэктазии).
10. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины фенилкетонурии.
11. Общая характеристика наследственных болезней, обусловленных нарушением обмена углеводов.
12. Общая характеристика наследственных болезней с нарушением липидного обмена.
13. Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани.
14. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины болезни Вильсона Коновалова.
15. Наследственные заболевания, обусловленные нарушением циркулирующих белков (гемоглобинопатии и талассемии).
16. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины муковисцидоза.
17. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины заболеваний, связанных с мутациями митохондриального генома.
18. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
19. Этиология и особенности клинических проявлёний синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.
20. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
21. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
22. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика».
23. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний.
24. Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Паркинсона).
25. Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Альцгеймера).
26. Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены супрессоров опухолей.
27. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы).
28. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (полипозный колоректальный рак, неполипозный рак прямой кишки).
29. Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз).
30. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни моногенной и полигенной природы).
31. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Вариабельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных наследственными болезнями.
32. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, их диагностическая значимость. Показания и противопоказания. Диагностируемые нозологические формы. Скрининг ВПР и хромосомных болезней по уровню сывороточных маркёров у беременных.
33. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.
34. Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты).
35. Общие принципы лечения наследственных болезней (этиологическая, патогенетическая и симптоматическая терапия). Трансгеноз соматических клеток как один из методов терапии наследственных заболеваний.
36. Просеивающие программы преклинической диагностики: суть программ, характеристика программ диагностики фенилкетонурии, врождённого гипотиреоза, адреногенитального синдрома.
37. Медико-генетическое консультирование (МГК): задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.

**7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности**

Курс Общая генетика состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении практических работ и семинарских занятий, а также частично выносится на самостоятельное изучение дома и в научно-информационных центрах. Теоретические знания, полученные из лекционного курса, закрепляются на практических и семинарских занятиях. Промежуточные срезы знаний проводятся после изучения основных разделов дисциплины в форме контрольных работ. Дисциплина заканчивается зачетом.

Для зачета аспирант должен иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на практических занятиях. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

– посещаемость – 20 %;

– успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 40 %;

– практические работы – 40 %.

В течение всего обучения аспиранты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения.

Преподаватель, реализующий дисциплину (модуль), в зависимости от уровня подготовленности обучающихся может использовать иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

**8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ   
ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**а) Основная литература:**

1. Жимулев И.Ф.   Общая и молекулярная генетика : Рек. М-вом образования и науки РФ в качестве учеб. пособ. для студ. ун-тов, ... по направлению 510600 - Биология и биологическим спец. / И. Ф. Жимулев ; Отв. ред.: Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. - 4 изд. ; стер. - Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с.
2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Антонаракис С.Е., Мотулски А.Г. пер. с англ. А.Ш. Латыпов [и др.]; Науч.ред. В.С, Баранов; ред. Т.К. Кащеева, Т.В. Кузнецова. – 4-е изд. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. – 1056 с.
3. Генетика / А.А. Жученко, Ю.Л. Гужов, В.А. Пухальский – М. : КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов высш. учеб. заведений) – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5953200692.html> (ЭБС «Консультант студента»).
4. Никольский В.И. Практические занятия по генетике: учебное пособие для студентов вузов, обуч. По направлению подготовки «Педагогическое образование» профиль «Биология» / В.И. Никольский. – М.: Академия, 2012. – 224 с.

**б) Дополнительная литература:**

1. Клаг У.С., Каммингс М. Основы генетики; пер. с англ. А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина. – М. : Техносфера, 2007. – 896 с.
2. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев,С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 592 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп., 2010. – 832 с.: ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
4. Молекулярная характеристика локусов, содержащих динуклеотидные микросателлиты, генома партеногенетической ящерицы Darevskia unisexualis: Монография. - М.: Прометей, 2013. – 102 с. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
5. Мусорная ДНК. Путешествие в темную материю генома / Н. Кэри; пер. с англ. А. Капанадзе. – Эл. изд. 339 с. – М.: Лаборатория знаний, 2016. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
6. Пухальский В.А. Введение в генетику : (краткий конспект лекций): Рек. М-вом сел. хоз-ва РФ в качестве учеб. пособ. для студ. вузов, обучающихся по агрономическим спец. – М. : КолосС, 2007. – 224 с.
7. Хедрик Ф. Генетика популяций. – М. : Техносфера, 2003. – 592 с.
8. Хроматин: упакованный геном / С.В.Разин, А. А. Быстрицкий.-3-е изд. (эл.). – М. : БИнОм. Лаборатория знаний, 2013. – 172 с.: ил., с. цв. вкл. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
9. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия : Рек. М-вом образования РФ в качестве учеб. пособ. для вузов – 2-е изд. ; исправ. и доп. – Новосибирск : Сибирское унив. изд-во, 2004. – 496 с.

**в) Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимый для освоения дисциплины (модуля)**

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Каталог в настоящее время содержит около 15000 наименований.

[www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru/).

**9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Практические занятия по дисциплине Общая генетика проводятся в специализированной аудитории, предназначенной для работы с биологическими объектами, содержащей необходимое лабораторное оборудование и наглядный материал. Лаборатория оснащена термостатами, центрифугами, химической посудой, химическими реактивами и др., ПЦР-лаборатория, в которой имеется следующее оборудование: анализатор нуклеиновых кислот, мини центрифуга, амплификатор, термостат, вортекс, гель-документирующая система, трансиллюминатор, электрофорез, дозаторы, автоматические пипетки и др. Для проведения лекций и ряда практических занятий используется интерактивная форма проведения занятий с применением компьютера и мультимедийного проектора в специализированной аудитории.

При необходимости рабочая программа дисциплины (модуля) может быть адаптирована для обеспечения образовательного процесса инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, в том числе для обучения с применением дистанционных образовательных технологий. Для этого требуется заявление аспиранта (его законного представителя) и заключение психолого-медико-педагогической комиссии (ПМПК).