МИНОБРНАУКИ РОССИИ

АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 11 июня 2020 г. |  | 18 июня 2020 г. |

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**Методы генетических исследований**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| Составитель(-и) | **Кондратенко Е.И., 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 | **заочная** |
| Год приема  | **2020** |

Астрахань – 2020

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

1.1. Целью освоения дисциплины (модуля) «Методы генетических исследований» является формирование у аспирантов теоретических знаний о классических и современных методах генетических исследований и умений их применять в соответствии с поставленными целями.

1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):

1. Сформировать систему знаний о классических и современных методах генетических и молекулярно-генетических исследований и возможностях их использования в медико-биологических исследованиях.
2. Приобрести умения применять генетические и молекулярно-генетические методы и технологии в теоретической и практической медицине и биологии;
3. Приобрести системные представления о связи методов генетических и молекулярно-генетических исследований с методами биоинформатики и молекулярно-биологическими базами данных.

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

2.1 Учебная дисциплина (модуль) «Методы генетических исследований» относится к дисциплинам по выбору.

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

- Общая генетика,

- Экологическая генетика,

- Генетика человека.

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):

- 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 |
| **ПК-1:** Обладает готовностью к пониманию современных проблем биологии и использует фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач. | современные проблемы биологии и фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач.  | использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач. | навыками использования фундаментальных биологических представлений в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач. |
| **ОПК-1:** способностью самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий. | современные способы использования информационно-коммуникационных технологий в выбранной сфере деятельности. | выбирать и применять в профессиональной деятельности экспериментальные и расчетно-теоретические методы исследования. | навыкамипоиска (в том числе с использованием информационных систем и баз банных) и критического анализа информации по тематике проводимых исследований, навыками представления и продвижения результатов интеллектуальной деятельности. |

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

Дисциплина проводится в 7 семестре. Объем дисциплины (модуля) 1 зачетная единица, 36 часов, из них 32 часа 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 | Клинико-генеалогический метод | 7 |  |  |  |  | 6 | Контрольная работа |
| 2 | Близнецовый метод | 7 |  | 1 |  |  | 6 | Семинар |
| 3 | Цитогенетический метод | 7 |  | 1 |  |  | 7 | Контрольная работа |
| 4 | Популяционно-генетический метод | 7 |  | 1 |  |  | 6 | Контрольная работа |
| 5 | Молекулярно-генетические методы | 7 |  | 1 |  |  | 7 | Реферат |
| **ИТОГО** |  |  | **4** |  |  | **32** | **ЗАЧЕТ**  |

**Таблица 3.**

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

**и формируемых в них компетенций**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Темы, разделыдисциплины | Кол-вочасов | Компетенции |
| ПК-1 | ОПК-1 | общее количество компетенций |
| Клинико-генеалогический метод | 6 | \* | \* | 2 |
| Близнецовый метод | 7 | \* | \* | 2 |
| Цитогенетический метод | 8 | \* | \* | 2 |
| Популяционно-генетический метод | 7 | \* | \* | 2 |
| Молекулярно-генетические методы | 8 | \* | \* | 2 |

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

**Тема 1. Клинико-генеалогический метод**

Методика составления, анализа и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод сибсов, метод пробандов. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и X- и Y- сцепленного с полом наследования. Критерии полигенного наследования. Митохондриальное наследование.

**Тема 2. Близнецовый метод**

История метода. Основные схемы метода. Биология близнецовости. Динамика многоплодной беременности. Концепция равенства близнецовых сред в парах обоих типов. Задачи, решаемые этими методами. Пре- и постнатальные влияния на оценку наследуемости. Метод разлученных близнецов. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары. Конкордантность и дисконкордантность. Возможности и ограничения метода. Семейные исследования. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода. Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения. Метод приемных детей. Сопоставление результатов, полученных разными методами.

**Тема 3. Цитогенетический метод**

Задачи цитогенетического метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Классификация хромосом человека. Приготовление препаратов хромосом. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Разрешающая способность ДНК зондов. Понятие полового хроматина (тельце Барра).

**Тема 4. Популяционно-генетический метод.**

Понятие о популяции и генофонде. Особенности генетического анализа на уровне популяций. Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом. Методы подсчета генных частот. Применение закона Харди-Вайнберга. Индивидуальная и групповая изменчивость. Методы анализа генофонда популяции.

**Тема 5. Молекулярно-генетические методы.**

Методики для определения локализации гена, выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровки первичной последовательности оснований. Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек. Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах. Использование помеченных участков однонитевой ДНК - генетических зондов.

**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 Методы генетических исследований отводится 26 часов. 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 Клинико-генеалогический метод | * Метод сибсов, метод пробандов.
* Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и X- и Y- сцепленного с полом наследования.
* Критерии полигенного наследования.
* Митохондриальное наследование.
 | 6 | Контрольная работа |
| Тема 2 Близнецовый метод | * История метода.
* Концепция равенства близнецовых сред в парах обоих типов. Задачи, решаемые этими методами.
* Пре- и постнатальные влияния на оценку наследуемости.
* Метод разлученных близнецов. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары. Конкордантность и дисконкордантность. Возможности и ограничения метода.
* Семейные исследования.
* Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода.
* Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения. Метод приемных детей. Сопоставление результатов, полученных разными методами.
 | 6 | Семинар |
| Тема 3 Цитогенетический метод | * Задачи цитогенетического метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости.
* Классификация хромосом человека.
* Приготовление препаратов хромосом. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом.
* Разрешающая способность ДНК зондов.
* Понятие полового хроматина (тельце Барра).
 | 7 | Контрольная работа |
| Тема 4 Популяционно-генетический метод | * Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер.
* Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом.
* Методы подсчета генных частот. Применение закона Харди-Вайнберга.
* Индивидуальная и групповая изменчивость. Методы анализа генофонда популяции.
 | 6 | Контрольная работа |
| Тема 5 Молекулярно-генетические методы | * Методики для определения локализации гена, выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровки первичной последовательности оснований.
* Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек.
* Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах.
* Использование помеченных участков однонитевой ДНК - генетических зондов.
 | 7 | Реферат |

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**

При реализации различных видов учебной работы по дисциплине могут использоваться электронное обучение и дистанционные образовательные 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. Учебные занятия по дисциплине могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах on-line и/или off-line в формах: видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме чат, форума, чата, выполнения виртуальных практических и/или лабораторных работ и др)

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Название образовательной технологии | Темы, разделы дисциплины | Краткое описание применяемой технологии |
| Реферат | Тема 5 | 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 1,3,4 | 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.

Использование виртуальной обучающей среды (или системы управления обучением LМS Moodle) или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров

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

1. **Перечень электронных ресурсов, предоставляемых Научной библиотекой АГУ на 2020-2021 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 2020-2021 уч.г.**

|  |  |
| --- | --- |
| Наименование программного обеспечения | Назначение |
| Adobe Reader | Программа для просмотра электронных документов |
| Платформа дистанционного обучения LМS Moodle | Виртуальная обучающая среда |
| Mozilla FireFox | Браузер |
| Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office Visio 2013 | Пакет офисных программ |
| 7-zip | Архиватор |
| Microsoft Windows 7 Professional | Операционная система |
| Kaspersky Endpoint Security | Средство антивирусной защиты |
| Google Chrome | Браузер |
| Eclipse | Среда разработки |
| Far Manager | Файловый менеджер |
| Lazarus | Среда разработки |
| Notepad++ | Текстовый редактор |
| OpenOffice | Пакет офисных программ |
| Opera | Браузер |
| PascalABC.NET | Среда разработки |
| PyCharm EDU | Среда разработки |
| R | Программная среда вычислений |
| Scilab | Пакет прикладных математических программ |
| Sofa Stats | Программное обеспечение для статистики, анализа и отчетности |
| VirtualBox | Программный продукт виртуализации операционных систем |
| VLC Player | Медиапроигрыватель |
| VMware (Player) | Программный продукт виртуализации операционных систем |
| WinDjView | Программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu |
| Maple 18 | Система компьютерной алгебры |
| Microsoft Visual Studio | Среда разработки |
| Oracle SQL Developer | Среда разработки |
| IBM SPSS Statistics 21 | Программа для статистической обработки данных |

**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 Клинико-генеалогический метод | ПК-1, ОПК-1 | Контрольная работа |
| 2 | Тема 2 Близнецовый метод | ПК-1, ОПК-1 | Семинар |
| 3 | Тема 3 Цитогенетический метод | ПК-1, ОПК-1 | Контрольная работа |
| 4 | Тема 4 Популяционно-генетический метод | ПК-1, ОПК-1 | Контрольная работа |
| 5 | Тема 5 Молекулярно-генетические методы | ПК-1, ОПК-1 | Реферат |

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

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Методы генетических исследований» 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 Клинико-генеалогический метод**

**1. Контрольная работа**

**Задача 1.** У здорового пробанда есть брат, сестра с синдактилией 3-го – 4-го пальцев руки и две здоровых сестры с нормальными кистями рук. Мать, отец, тетка и дед по линии пробанда здоровые, у бабки и дяди по линии отца пробанда наблюдается синдактилия. У этого больного дяди от здоровой жены – трое полусибсов: больные сестра, брат и еще одна сестра здорова. У больной бабки со стороны отца пробанда известны здоровые брат, сестра, отец и больные мать, сестра. Со стороны отца пробанда больных не было.

Определить тип наследования заболевания. По какой линии сестра пробанда получила заболевание. Выяснить вероятность рождения у пробанда больных детей, если он женится на своей больной двоюродной сестре. Составьте родословную.

**Задача 2.** Пробанд страдает аниридией, которая характеризуется отсутствием радужной оболочки. Он имеет две сестры, одна из которых страдает аниридией. Мать пробанда здорова и вышла из благополучного по этому заболеванию рода. Отец пробанда болен. По линии отца известны больные дядя и одна тетка, вторая - здорова; бабка, ее сестра и прадед больные. У больного дяди больная дочь и два здоровых сына. У бабки - две сестры и брат здоровые, а одна сестра больная. Прадед имел здорового брата и жену. Составить родословную. Определить вероятность рождения в семье пробанда здоровых детей, если он женится на здоровой женщине и из здорового рода по аниридии.

По какой линии пробанд получил это заболевание?

**Задача 3.** У пробанда есть здоровые сестра с братом, а также сестра с братом больные амавротической семейной идиотией, которые умерли до 4-рех лет. Её мать и отец - двоюродные сибсы, здоровы. Со стороны отца пробанда известны здоровая тетка, дед и бабка. Со стороны матери пробанда есть здоровые два дяди, дед и бабка. У супругов есть общий больной дядя, здоровые: дядя, тетя, дед и бабка. Общий дядя у супругов имеет здоровую дочь. Она в родственном браке с братом матери пробанда имеет две больных и одну здоровую дочерей, одного здорового сына. Определить вероятность рождения у пробанда здоровых детей, если она выйдет замуж за своего здорового полусибса.

**Тема 2 Близнецовый метод**

**1. Семинар**

1. История метода.

2. Основные схемы метода. Биология близнецовости.

3. Динамика многоплодной беременности. Концепция равенства близнецовых сред в парах обоих типов. Задачи, решаемые этими методами.

4. Пре- и постнатальные влияния на оценку наследуемости. Метод разлученных близнецов. 5. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары.

6. Конкордантность и дисконкордантность. Возможности и ограничения метода. Семейные исследования.

7. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода. Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения.

8. Метод приемных детей. Сопоставление результатов, полученных разными методами.

**Тема 3. Цитогенетический метод**

**1. Контрольная работа**

1. Задачи цитогенетического метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости.

2. Классификация хромосом человека.

3. Приготовление препаратов хромосом.

4. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом.

5. Разрешающая способность ДНК зондов.

6. Понятие полового хроматина (тельце Барра).

**Тема 4. Популяционно-генетический метод**

**1. Контрольная работа**

1. Понятие о популяции и генофонде. Особенности генетического анализа на уровне популяций.

2. Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер.

3. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом.

4. Методы подсчета генных частот. Применение закона Харди-Вайнберга.

5. Индивидуальная и групповая изменчивость.

6. Методы анализа генофонда популяции.

**Тема 5. Молекулярно-генетические методы**

**1. Реферат**

1. Применение молекулярно-генетических методов в биологии и медицине

2. Использование молекулярно-генетических методов для диагностики наследственных заболеваний

3. Молекулярно-генетические методы для определения локализации гена

4. Применение молекулярно-генетических методов для выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК

5. Методы для расшифровки первичной последовательности оснований

6. Применение ДНК-генетических зондов.

**Вопросы к зачету**

1. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).

2. Методика составления, анализа и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод сибсов, метод пробандов.

3. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и X- и Y- сцепленного с полом наследования.

4. Близнецовый метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).

5. Метод близнецовой пары. Конкордантность и дисконкордантность. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода.

6. Цитогенетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).

7. Классификация хромосом человека. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Разрешающая способность ДНК зондов. Понятие полового хроматина (тельце Барра).

8. Популяционно-генетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода). Закон Харди-Вайнберга.

9. Понятие о популяции и генофонде. Особенности генетического анализа на уровне популяций.

10. Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом.

11. Молекулярно-генетические методы изучения наследственности человека (гибридизация ДНК, амплификация и секвенирование ДНК, рестрикция ДНК, гель-электрофорез).

12. Принципы и условия проведения полимеразной цепной реакции. Применение метода ПЦР в биологических и медицинских исследованиях.

13. Принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека. Медико-генетическое консультирование.

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

Курс Методы генетических исследований 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. Кишкун А.А., Руководство по лабораторным методам диагностики / А.А. Кишкун - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 760 с. // ЭБС "Консультант студента". - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431023.html

**б) Дополнительная литература:**

1. 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»).
2. Клаг У.С., Каммингс М. Основы генетики; пер. с англ. А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина. – М. : Техносфера, 2007. – 896 с. (5 экз.).
3. 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»).
4. 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»).
5. 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. (1 экз.)
6. Гинтер Е.К., Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html.
7. Бочков Н.П., Наследственные болезни : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с. (Серия "Национальные руководства") // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970422311.html
8. Ершов Ю.А., Основы молекулярной диагностики. Метаболомика : учебник / Ершов Ю.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 336 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970437230.html
9. Теоретические и практические аспекты использования биотехнологии и генной инженерии: учебное пособие/ Г.В. Максимов [и др.]. – Электрон. текстовые данные. –Саратов: Ай Пи Эр Медиа, 2018. – 471 c. – URL : <http://www.iprbookshop.ru/73635.html>. – ЭБС «IPRbooks»
10. Кребс Дж. Гены по Льюину [Электронный ресурс]/ Кребс Дж., Голдштейн Э., Килпатрик С. – Электрон. текстовые данные. – Москва: Лаборатория знаний, 2017. – 320 c. – URL : <http://www.iprbookshop.ru/88483.html>. – ЭБС «IPRbooks»

**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/).

2. Электронная библиотечная система IPRbooks. [www.iprbookshop.ru](http://www.iprbookshop.ru)

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

Практические занятия по дисциплине Методы генетических исследований 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).