



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА БИМЕДИЦИНЫ

СОГЛАСОВАНО
Руководитель ОП

 В.В. Кумейко

«10» июля 2019 г.

УТВЕРЖДАЮ
Директор Департамента медицинской
биологии и биотехнологии

 В.В. Кумейко

«10» июля 2019 г.



УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика

Направление подготовки 19.03.01 Биотехнология

Профиль «Молекулярная биотехнология»

Форма подготовки очная

Школа биомедицины
Департамент клинической и функциональной медицины
Курс 4, семестр 7
Лекции – 36 час.
Практические занятия – 36 час.
Лабораторные работы – 36 час.
Самостоятельная работа – 108 час.
Всего часов – 216 час.
Всего часов аудиторной нагрузки – 108 час.
Контрольные работы – - / не предусмотрены
Зачет – - семестр
Экзамен – 7 семестр

Учебно-методический комплекс составлен в соответствии с требованиями образовательного стандарта, самостоятельно устанавливаемого ДВФУ, утвержденного приказом ректора от 22.03.2017 № 12-13-485.

УМКД обсужден на заседании Департамента медицинской биологии и биотехнологии, протокол № 11 от «10» июля 2019 г.

Составитель: проф., д.б.н. Е.С. Балакирев

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Протокол *от «10» июля 2019 г.* № 11

Директор Департамента


(подпись)

В.В. Кумейко
(И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Директор Департамента

(подпись)

В.В. Кумейко
(И.О. Фамилия)

АННОТАЦИЯ
учебно-методического комплекса дисциплины «Генетика»
образовательной программы по профилю
«Молекулярная биотехнология»
направления подготовки 19.03.01 «Биотехнология»

Учебно-методический комплекс дисциплины «Генетика» разработан для студентов 4 курса по направлению 19.03.01 «Биотехнология» образовательной программы «Молекулярная биотехнология» в соответствии с требованиями образовательного стандарта, самостоятельно устанавливаемого ДВФУ, утвержденного приказом ректора от 22.03.2017 № 12-13-1282 по данному направлению.

Дисциплина «Генетика» входит в модуль биологии и фундаментальной медицины вариативную часть учебного плана.

Общая трудоемкость освоения дисциплины составляет 216 часа. Учебным планом предусмотрены лекционные занятия (36 часов), лабораторные занятия (36 часов), практические занятия (36 часов), самостоятельная работа студента (108 часов, в т.ч. 36 часов на подготовку к экзамену). Дисциплина реализуется на 4 курсе в 7 семестре.

Содержание дисциплины охватывает следующий круг вопросов по изучению теоретических основ генетики, принципов генетического анализа, методов и средств генетических исследований, освоения решения генетических задач; природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний; современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

Дисциплина направлена на формирование общепрофессиональных и профессиональных компетенций.

Учебно-методический комплекс включает в себя:

- рабочую программу учебной дисциплины;
- учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся (приложение 1);
- фонд оценочных средств (приложение 2).

Автор-составитель
учебно-методического комплекса
проф., д.б.н. _____

Е.С. Балакирев



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

СОГЛАСОВАНО
Руководитель ОП

 В.В. Кумейко
«10» июля 2019 г.

УТВЕРЖДАЮ
Директор Департамента медицинской
биологии и биотехнологии



 В.В. Кумейко
«10» июля 2019 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика

Направление подготовки 19.03.01 Биотехнология
Профиль «Молекулярная биотехнология»
Форма подготовки очная

курс 4, семестр 7
лекции 36 час.
практические занятия 36 час.
лабораторные работы 36 час.
в том числе с использованием МАО лек. 2 /пр. 18 /лаб. - час.
в том числе в электронной форме лек. - /пр. - /лаб. - час.
всего часов аудиторной нагрузки 108 час.
в том числе с использованием МАО 20 час.
в том числе в электронной форме - час.
самостоятельная работа 108 час.
в том числе на подготовку к экзамену 36 час.
курсовая работа / курсовой проект - семестр
зачет - семестр
экзамен 7 семестр

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями образовательного стандарта, самостоятельно устанавливаемого ДВФУ, утвержденного приказом ректора от 22.03.2017 № 12-13-485.

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента медицинской биологии и биотехнологии, протокол № 11 от «10» июля 2019 г.

Составитель (ли): *проф., д.б.н. Е.С. Балакирев*

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Протокол *от «10» июля 2019 г.* № 11

Директор Департамента



(подпись)

_____ В.В. Кумейко

(И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

Директор Департамента

(подпись)

_____ В.В. Кумейко

(И.О. Фамилия)

АННОТАЦИЯ
к рабочей программе дисциплины
«Генетика»
образовательной программы по профилю
«Молекулярная биотехнология»
направления подготовки бакалавриата
19.03.01 Биотехнология

Рабочая программа учебной дисциплины Б1.В.ОД.2.6 «Генетика» составлена для обучающихся по профилю «Молекулярная биотехнология» в соответствии с требованиями образовательного стандарта, самостоятельно устанавливаемого федеральным государственным автономным образовательным учреждением высшего образования «Дальневосточный федеральный университет» для реализуемых основных профессиональных образовательных программ по направлению подготовки 19.03.01 Биотехнология, уровень высшего образования бакалавриат, утвержденного приказом ректора от 22.03.2017 № 12-13-485.

Дисциплина «Генетика» входит в группу обязательных дисциплин вариативной части учебного плана программы «Молекулярная биотехнология».

Общая трудоемкость освоения дисциплины составляет 6 з.е., 216 часа. Учебным планом предусмотрены лекционные занятия (36 часов), лабораторные занятия (36 часов), практические занятия (36 часов), самостоятельная работа студента (108 часов, в т. ч. 36 часов на подготовку к экзамену). Дисциплина реализуется на 4 курсе в 7 семестре.

Изучение дисциплины базируется на знаниях, приобретенных в результате освоения следующих дисциплин ООП: «Общая биология», «Общая патология и основы нозологии», «Физиология», «Клеточная и молекулярная биология».

Полученные знания и умения необходимы для освоения дисциплин «Фармацевтическая биотехнология», «Качество и безопасность биотехнологических продуктов».

Цель освоения дисциплины: обучение применению генетических методов для научных исследований и их роли в различных областях, заложить основы генетических подходов при решении любых научных и врачебных задач.

Задачи:

1) освоение теоретических основ генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач;

2) понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;

3) понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

В результате изучения данной дисциплины у студентов формируются следующие профессиональные компетенции (элементы компетенций).

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-2 способность и готовностью использовать основные законы естественнонаучных дисциплин в профессиональной деятельности, применять методы математического анализа и моделирования, теоретического и экспериментального исследования	Знает	<ul style="list-style-type: none"> –основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; –терминологию основных понятий современной генетики; –механизм изменчивости генетического материала; –мутагенные факторы внешней среды; –генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> –использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; –работать с научной литературой.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> –навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.
ОПК-3 способность использовать знания о современной физической картине мира, пространственно-временных закономерностях, строении вещества для понимания окружающего мира и явлений природы	Знает	<ul style="list-style-type: none"> –роль генетической информации в жизненном цикле живых организмов;
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> –объяснить роль генетической информации в жизненном цикле живых организмов; –решать задачи по генетике; –устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; –выяснять влияние генотипа на фенотип.

	Владеет	–методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; –методами решения современных задач по генетике; –навыками интерпретации полученной информации о генотипе и фенотипе.
ОПК-7 способность находить и оценивать новые технологические решения, внедрять результаты генетических исследований и разработок	Знает	–номенклатуру современных веществ, их свойства, назначение; –теоретические основы врачебной генетики и генетики, применяемой в научных исследованиях; –основные тенденции развития генетики, новые направления в создании генетических конструкций и применение новейших генетических методов.
	Умеет	–проводить подбор веществ, технологии, методов при проведении полноценного генетического исследования.
	Владеет	–методами проведения современных генетических исследований мирового уровня.
ПК-8 способность работать с научно-технической информацией, использовать российский и международный опыт в профессиональной деятельности	Знает	–принципы и особенности организации и накопления научной информации
	Умеет	–извлекать научные данные из соответствующих источников
	Владеет	–навыками анализа и оценки достоверности научной информации
ПК-18 готовность участвовать в исследованиях биотехнологического процесса на опытных и опытно-промышленных установках	Знает	–принципы функционирования основных типов научного оборудования, применяемого в молекулярно-биологических экспериментах
	Умеет	–правильно интерпретировать получаемые на научном оборудовании данные
	Владеет	–навыками по освоению новых типов приборов/оборудования, владеет базовыми навыками обслуживания и аккуратного отношения к научному оборудованию
УК-3	Знает	–роль генетических нарушений, как

<p>способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике и протеомике</p>		<p>причину ряда заболеваний;</p> <ul style="list-style-type: none"> –классификацию наследственных болезней; –хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; –медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> –объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); –пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; –устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот – распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру в случае необходимости; –объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики; –выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологий и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> –методом генетического анализа; –методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; –навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.
<p>УК-6</p> <p>способность применять знания об основах биотехнологических и биомедицинских производств, микробиологического синтеза, биокатализа, генной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного</p>	Знает	<ul style="list-style-type: none"> –основные законы наследования; –современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; –структуру и функции генов; –современные методы молекулярной генетики.

моделирования	Умеет	–собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; – применять современные методы молекулярной генетики.
	Владеет	–методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; –навыками применения современных методов молекулярной генетики.

Для формирования вышеуказанных компетенций в рамках дисциплины «Генетика» применяются следующие методы активного/ интерактивного обучения: лекция–пресс-конференция, дискуссия, дебаты, кейс-задача.

I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Раздел I. Введение в общую генетику (2 час.)

Тема 1. Предмет, методы, основные задачи генетики (1 час.)

Предмет генетики. Место генетики в системе естественных наук. Связь между генетикой и эволюционным учением. Методы генетики. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь. Краткая история развития генетики. Перспективы развития и основные задачи современной генетики.

Тема 2. Цитологические основы наследственности (1 час.)

Клетка как носитель наследственной информации. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации. Строение и химический состав хромосом. Понятия о кариотипе, гаплоидном и диплоидном наборах хромосом. Митотический цикл и фазы митоза. Фазы мейоза, его стадии.

Доказательства роли ДНК в наследственности. Структура и функции нуклеиновых кислот. Модель ДНК, предложенная Уотсоном и Криком. Опыты Мезельсон и Сталь. Репликация ДНК.

Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов. (2 час.)

Тема 3. Основные закономерности наследования. (1 час.)

Моногибридное скрещивание. Основы гибридологического метода. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. Законы Менделя. Дигибридное и полигибридное скрещивание.

Тема 4. Развитие представлений о гене. Аллелизм. Взаимодействие неаллельных генов. (1 час.)

Представления школы Моргана о строении и функции гена. Рекомбинационный и функциональный критерий аллелизма. Ошибки функционального и рекомбинационного критериев. Формирование современных представлений о структуре гена. Ступенчатый аллеломорфизм и центровая теория гена. Псевдоаллелизм. Множественный аллелизм. Развитие представлений о гене. Генетический анализ при взаимодействии генов. Неаллельные взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Полигенное наследование с пороговым эффектом и без порогового эффекта. Биохимические основы неаллельных взаимодействий. Плейотропное и модифицирующее действие генов. Мультифакториальность. Понятие о геномном балансе.

Раздел III. Хромосомная теория наследственности. (2 час.)

Тема 5. Хромосомная теория наследственности (1 час.)

Хромосомы человека. Сцепленное наследование признаков. Группы сцепления. Типы сцепления. Кроссинговер. Двойной и множественный кроссинговер. Принципы построения генетических карт. Факторы, влияющие на частоту перекреста хромосом. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения. Генетические и цитологические карты хромосом. Методы картирования генов у человека.

Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот. Митотические хромосомы высших эукариот. Денверовская номенклатура. Кариотип и идиограмма. Дифференциальные окраски хромосом. Упаковка ДНК в хромосомах. Политенные хромосомы.

Тема 6. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «лекция-пресс-конференция». (1 час.)

Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Наследование признаков, сцепленных с полом. Крисс-кросс наследование. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Гоносомные синдромы. Y-хромосома и мужской тип развития. X-хромосома и дозовая компенсация.

Раздел IV. Основы молекулярной генетики (1 час.)

Тема 7. Молекулярные основы наследственности (1 час.)

Нуклеиновые кислоты: строение, функции. Генетический код. Свойства генетического кода. Триплетность кода. Вырожденность генетического кода. Неперекрываемость кодонов. Универсальность кода. Транскрипция и трансляция. Регуляция синтеза белка. Ген-регулятор, оперон, структурные гены, промотор. Позитивный и негативный контроль генной регуляции. Современные представления о строении и функции гена. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг. Задачи и методы генной инженерии.

Раздел V. Наследственность и изменчивость. (2 час.)

Тема 8. Изменчивость наследственного материала (1 час.)

Понятие о среде и наследственности. Формы изменчивости. Понятие о наследственной (генотипической) и паратипической (модификационной) изменчивости. Комбинативная и мутационная изменчивость. Характеристика мутационной изменчивости. Классификация мутаций по характеру изменений фенотипа, генотипа. Молекулярный механизм генных мутаций.

Хромосомные мутации: внутривхромосомные перестройки, межхромосомные перестройки. Цитологические и генетические методы обнаружения хромосомных мутаций. Понятие полиплоидии. Полиплоидные ряды. Автополиплоидия. Анеуплоидия (гетероплоидия). Гаплоидия, ее использование в генетике и селекции.

Индукцированный мутационный процесс. Влияние ионизирующих излучений, химических агентов, температуры и других на мутационный процесс.

Тема 9. Популяционная генетика. Современные методы молекулярной генетики (1 час.)

Популяции и генофонд. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга. Определение частот аллелей. Естественный отбор. Приспособленность и отбор. Мутации. Миграции. Дрейф генов. Избирательное скрещивание. Инбридинг. Генетические последствия инбридинга. Полиморфизм и гетерозиготность.

Методы выделения ДНК, РНК. Гибридизация ДНК. Полимеразная цепная реакция. Биологическая роль ПЦР. Метод ДНК-зондов. Определение последовательности нуклеотидов (секвенирование). Использование методов анализа ДНК в современной медицине.

РАЗДЕЛ VI. Медицинская генетика (9 час.)

Тема 10. Современные направления развития клинической генетики. (2 час.)

История клинической генетики. Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов /аллелей), экспрессия генов. Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика. Генотерапия болезней человека.

Тема 11. Феноменология проявления генов (принципы клинической генетики). (1 час.)

Доминантность и рецессивность как свойства фенотипов. Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена. Вариабельность (клинический полиморфизм). Генетическая гетерогенность.

Тема 12. Геном человека и методы его анатомирования.

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «лекция-пресс-конференция». (1 час.)

Размер генома и структура ДНК, гены, хромосомы. Физические и генетические единицы размерности генома. Вариабельность генома человека. Методы анатомирования генома. Карты генетического сцепления.

Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.

Тема 13. Популяционная генетика. Факторы популяционной динамики. (1 час.)

Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне. Изменение генных частот в популяции и факторы его определяющие. Методы генетической демографии. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.

Тема 14. Хромосомные болезни. (1 час.)

Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Тема 15. ДНК-диагностика наследственных болезней. (1 час.)

Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней. Этапы ДНК-диагностики. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР). Принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну. Методы разделения фрагментов ДНК. Методы анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК и гетеродуплексного анализа. Секвенирование ДНК. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний.

Тема 16. Наследственные нарушения обмена. (1 час.)

Классификация, признаки врожденных ошибок метаболизма. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней. Цели и задачи скрининга. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга.

Тема 17. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни. (1 час.)

Классификация митохондриальных болезней. Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний.

**II. СТРУКТУРА И содержание практической части курса
Практические занятия (36 час.)**

Занятие 1. Предмет, задачи, история развития генетики (1 час.)

1. Предмет генетики.

2. Место генетики в системе естественных наук.
3. Связь между генетикой и эволюционным учением.
4. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь.
5. Краткая история развития генетики.
6. Перспективы развития и основные задачи современной генетики.

Занятие 2. Методы генетики (1 час.)

1. Семейно-генеалогический метод.
2. Близнецовый метод.
3. Популяционно-статистический метод.
4. Цитологический метод.
5. Биохимический метод.

Занятие 3. Составление генеалогического древа. (1 час.)

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «кейс-задача» (1 час.)

Студентам предлагается выполнить практическую работу «Составление генеалогического древа».

Занятие 4. Биологические основы размножения. Клетка как носитель наследственной информации (1 час.)

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «круглый стол» (1 час.)

1. Строение прокариотической клетки.
2. Строение эукариотической клетки.
3. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации.
4. Строение и химический состав хромосом.

Занятие 5. Биологические основы размножения. Митоз, мейоз (1 час.)

1. Митотический цикл.
2. Фазы мейоза.
3. Отличия митоза от мейоза.
4. Гаметогенез.

Занятие 6. Основные закономерности наследования. Моногибридное скрещивание. (1 час.)

1. Понятие о генотипе и фенотипе, гомозиготе и гетерозиготе.

2. Понятие об аллелях.
3. Моногибридное скрещивание.
4. Анализирующее скрещивание.
5. 1-й закон Менделя.
6. 2-й закон Менделя.

Занятие 7. Основные закономерности наследования. Дигибридное и полигибридное скрещивание. (1 час.)

1. Дигибридное скрещивание.
2. Полигибридное скрещивание.
3. 3-й закон Менделя.

Занятие 8. Взаимодействие аллельных генов (1 час.)

1. Развитие представлений о гене.
2. Виды взаимодействия генов.
3. Неполное доминирование.
4. Доминирование.
5. Сверхдоминирование.
6. Кодоминирование.
7. Множественный аллелизм.

Занятие 9. Взаимодействие неаллельных генов (1 час.)

1. Комплементарное действие.
2. Эпистаз.
3. Полимерия.
4. Понятие о плейотропии.

Занятие 10. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование (1 час.)

1. Хромосомы человека.
2. Сцепленное наследование.
3. Группы и типы сцепления.
4. Генетический эффект кроссинговера.
5. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения.

Занятие 11. Генетическое картирование (1 час.)

1. Линейное расположение генов.
2. Принципы построения генетических карт.

3. Генетические и цитологические карты хромосом.
4. Методы картирования генов у человека.

Занятие 12. Генетика пола (2 час.)

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «дебаты» (2 час.).

1. Биология пола.
2. Генетические и цитологические особенности половых хромосом.
3. Y-хромосома и мужской тип развития.
4. X-хромосома и дозовая компенсация.

Занятие 13. Наследование, сцепленное с полом (2 час.)

1. Наследование признаков, сцепленных с полом.
2. Крисс-кросс наследование.
3. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки.
4. Гоносомные синдромы.

Занятие 14. Молекулярные основы наследственности. Нуклеиновые кислоты (1 час.)

1. Развитие представлений о гене.
2. Строение ДНК.
3. Строение РНК.
4. Генетический код.
5. Репликация ДНК.

Занятие 15. Молекулярные основы наследственности. Синтез белка (1 час.)

1. Транскрипция.
2. Трансляция.
3. Оперонный принцип организации генов.
4. Современное состояние теории гена.

Занятие 16. Наследственность генетического материала (1 час.)

1. Понятие о наследственности.
2. Среда и наследственность.
3. Понятие нормы реакции.
4. Экспрессивность, пенетрантность.

Занятие 17. Изменчивость и методы ее изучения (1 час.)

1. Виды изменчивости.
2. Методы изучения изменчивости.
3. Понятие полиплоидии.
4. Мутационная изменчивость.
5. Классификация мутаций.
6. Мутационный процесс и эволюция.

Занятие 18. Популяционная генетика (1 час.)

1. Генетическая структура популяции.
2. Закон Харди-Вайнберга.
3. Факторы популяционной динамики.
4. Генетический груз.
5. Естественный отбор.
6. Мутации. Дрейф генов.
7. Инбридинг.
8. Генетика количественных признаков.
9. Генетика мультифакториальных заболеваний.

Занятие 19-20. Современные методы молекулярной генетики (4 час.)

1. Структура гена.
2. Химический синтез генов.
3. Построение рестрикционных карт.
4. Методы выделения ДНК, РНК.
5. Гибридизация ДНК.
6. Полимеразная цепная реакция.
7. Биологическая роль ПЦР.
8. Метод ДНК-зондов.
9. Определение последовательности нуклеотидов (секвенирование).
10. Использование методов анализа ДНК в современной медицине.

Занятие 21-22. Биохимическая диагностика наследственной патологии (4 час.)

1. Селективный скрининг.
2. Уринолизис, методы тонкослойной хроматографии.
3. Скрининг новорожденных на фенилкетонурию.

Занятие 23-24.

Тема: Цитогенетика.

Вид учебной работы: практическое занятие (4 час.)

Содержание занятия:

1. Хромосомные болезни.
2. Методы лабораторной диагностики хромосомной патологии.
3. Цитогенетический анализ. Болезни, обусловленные микроаномалиями хромосом.
4. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.

Занятие 25. Хромосомные болезни.

Вид учебной работы: практическое занятие (1 час.)

Содержание занятия:

1. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.
2. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней.
3. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций.
4. Общеклинические характеристики хромосомных болезней.
5. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Занятие 26. Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней.

Вид учебной работы: практическое занятие (1 час.)

Содержание занятия:

1. Понятие о флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) и ее принцип.
2. Метод супрессионной гибридизации *in situ* (CISH) и его принцип.
3. Интерфазная цитогенетика и ее преимущества при исследовании хромосомных нарушений у больных и мутаций в соматических клетках (рак).
4. Детекция микроструктурных перестроек хромосом FISH-методом с помощью уникальных ДНК-проб.
5. Метод синтеза ДНК *in situ* с помощью олигонуклеотидных праймеров (PRINS) и его принцип.
6. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH) и его принцип.

Занятие 27. ДНК-диагностика наследственных болезней. (1 час.)

Вид учебной работы: практическое занятие (1 час.)

Содержание занятия:

1. Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней.
2. Этапы ДНК-диагностики.
3. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР).
4. Принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну.
5. Методы разделения фрагментов ДНК.
6. Методы анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК и гетеродуплексного анализа.
7. Секвенирование ДНК.

8. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний.

Занятие 28. Наследственные нарушения обмена.

Вид учебной работы: практическое занятие (1 час.)

Содержание занятия:

1. Классификация, признаки врожденных ошибок метаболизма.
2. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней.
3. Цели и задачи скрининга.
4. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга.

Лабораторные работы (18 час.)

Лабораторная работа №1.

Тема: Определение уровня митотической активности клеток (2 час.)

Лабораторная работа №2.

Тема: Цитологические основы полового размножения. Мейоз (2 час.)

Лабораторная работа №3.

Тема: Наследование признаков, сцепленных с полом (2 час.)

Лабораторная работа №4.

Тема: Определение полового хроматина (2 час.)

Лабораторная работа №5.

Тема: Статистическое изучение изменчивости количественных признаков (2 час.)

Лабораторная работа №6.

Тема: Проведение дактилоскопического анализа(2 час.)

Лабораторная работа №7.

Тема: Генетическая динамика популяций. Вычисление коэффициента отбора (2 час.)

Лабораторная работа №8.

Тема: Изучение распределения профилей моторной асимметрии у студентов в группе (2 час.)

III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Генетика» представлено в Приложении 1 и включает в себя:

- план-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине, в том числе примерные нормы времени на выполнение по каждому заданию;
- характеристика заданий для самостоятельной работы студентов и методические рекомендации по их выполнению;
- требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы;
- критерии оценки выполнения самостоятельной работы.

IV. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

Типовые контрольные задания, методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, а также критерии и показатели, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, представлены в Приложении 2.

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства –	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел I. Введение в общую генетику	ПК – 2	Знает основные законы наследования; современные методы молекулярной генетики; роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; - основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики.	Собеседование (УО-1) Тест (ПР-1)	
		ПК – 3			
		ПК – 7			
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики.	Кейс-задача (ПР-11)	
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками системной оценки результатов методов	Контрольная работа (ПР-2)	

			генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.		
2	Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов.	ПК – 2	Знает основные законы наследования; механизм изменчивости генетического материала.	Собеседование (УО-1)	
		ПК – 3			
		ПК – 7	Умеет анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования.	Тест (ПР-1)	
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	
3	Раздел III. Хромосомная теория наследственности.	ПК – 2	Знает современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	
		ПК – 3			
		ПК – 7	Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки).	Тест (ПР-1)	
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	
4	Раздел IV. Основы молекулярной генетики	ПК – 2	Знает современные методы молекулярной генетики.	Собеседование (УО-1)	
		ПК – 3			
		ПК – 7	Умеет применять современные методы молекулярной генетики.	Тест (ПР-1)	
			Владеет навыками применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Реферат (ПР-4)	
5	Раздел V. Наследственность и изменчивость.	ПК – 2	Знает основные законы наследования; механизм изменчивости генетического материала; мутагенные факторы внешней среды; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	
		ПК – 3			
		ПК – 7			

			<p>Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную; анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики.</p>	Тест (ПР-1)	
			<p>Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.</p>	Реферат (ПР-4)	
6	Разделы I – V.	ПК – 2 ПК – 3 ПК – 7	<p>Знает основные законы наследования; современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; современные методы молекулярной генетики; основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики; механизм изменчивости генетического материала; мутагенные факторы внешней среды; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.</p>		Зачет
			<p>Умеет использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; работать с научной литературой.</p>		
			<p>Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками применения современных методов молекулярной генетики; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.</p>		
7	Раздел VI. Медицинская генетика	ПК – 2 ПК – 3 ПК – 7	<p>Знает роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных</p>	Собеседование (УО-1)	Зачет

		мутаций.		
		<p>Умеет объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру в случае необходимости; объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики, выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологий и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию; оказывать психологическую поддержку семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью; эффективно сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование, оказывая им психологическую поддержку.</p>	Тест (ПР-1)	Экзамен
		<p>Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.</p>	Реферат (ПР-4)	

V. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

(электронные и печатные издания)

1. Бакай, А.В. Генетика. / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко – М.: КолосС, 2013. – 448 с.
<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785953206488.html>
2. Жимулёв, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв. – Электрон. текстовые данные. – Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. – 480 с. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/65279.html>. – ЭБС «IPRbooks»
3. Никольский, В.И. Генетика: учебное пособие для вузов / В.И. Никольский. – Москва. Издательство: Академия. 2010. – 249 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:416165&theme=FEFU>
4. Никольский, В.И. Практические занятия по генетике: учебное пособие для вузов / В.И. Никольский. – Москва: Академия, 2012. – 223 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:813680&theme=FEFU>
5. Основы генетики: учебник / В.В. Иванищев. – М.: РИОР: ИНФРА-М, 2017. – 207 с. – (Высшее образование: Бакалавриат). – <https://doi.org/10.12737/17443>. – Режим доступа: <http://znanium.com/catalog/product/557529>
6. Сазанов, А.А. Генетика [Электронный ресурс]: учеб. рос. / А.А. Сазанов. – СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2011. – 264 с.
<http://www.znanium.com/>

Дополнительная литература

(печатные и электронные издания)

1. Алиханян, С.И. Общая генетика / С.И. Алиханян, А.П. Акифьев, Л.С. Чернин. – М.: Высшая школа, 1985. – 445 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:51675&theme=FEFU>
2. Картель, Н.А. Генетика [Электронный ресурс]: энциклопедический словарь / Н.А. Картель, Е.Н. Макеева, А.М. Мезенко. – Электрон. текстовые данные. – Минск: Белорусская наука, 2011. – 992 с.
<http://www.iprbookshop.ru/10080.html>

3. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; ред. Е.С. Беляев, А.П. Акифьев. – Электрон. текстовые данные. – Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. – 480 с. <http://www.iprbookshop.ru/65279.html>
4. Приходченко, Н.Н. Основы генетики человека / Н.Н. Приходченко, Т.П. Шкурят. – Ростов-на-Дону, 1997. – 368 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:22318&theme=FEFU>
5. Слюсарев, А.А. Биология с общей генетикой: учебник / А.А. Слюсарев. – М.: Альянс. 2015. – 471 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:777136&theme=FEFU>
6. Топорнина, Н.А. Генетика человека: практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская – М.: ВЛАДОС, 2001. – 96 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:15677&theme=FEFU>
7. Щелкунов, С.Н. Генетическая инженерия / С.Н. Щелкунов. – М.: Медицина, 2004. – 496 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:6586&theme=FEFU>
8. Эфроимсон, В.П. Генетика гениальности / В.П. Эфроимсон. – М.: Тайдекс Ко, 2003. – 376 с. <http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:3545&theme=FEFU>

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Асанов, А. Ю. Основы генетики и наследственных нарушений развития у детей [Электронный ресурс] / А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова. – М. : Академия, 2003. – 224 с. <http://nashaucheba.ru/v5011>
2. Бабцева А.Ф., Климова Н.В., Юткина О.С., Лабзин В.И., Ермаков Г.А. Медицинская генетика: Учебно-методическое пособие для студентов, врачей-интернов, ординаторов, педиатров. – Благовещенск: Амурская государственная медицинская академия, 2002. – 76 с. <http://window.edu.ru/resource/010/56010>
3. Буторина А.К., Калаев В.Н. Лекции по генетике человека: Учебное пособие по курсу «Человек». – Воронеж: Изд-во ВГУ, 2003. – 82 с. <http://window.edu.ru/resource/987/26987>

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

1. Использование программного обеспечения MS Office Power Point
2. Использование программного обеспечения MS Office 2010

3. Использование видеоматериалов сайта <http://www.youtube.com>

VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Содержание методических указаний включает в себя рекомендации по проведению практических занятий и лабораторных работ; описание последовательности действий и формы представления результатов (Приложение 3).

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Местоположение аудитории	Материальное обеспечение	Программное обеспечение
<p>Аудитория для проведения лекционных, практических занятий и лабораторных работ</p> <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М811П</p>	<p>Комплекты учебной мебели (столы и стулья), ученическая доска.</p> <p>Комплект лабораторной мебели (стол пристенный высокий 150 см 4 шт, Стол пристенный низкий 150 см, 3 шт, стол пристенный высокий 120 см, 4 шт., стол пристенный низкий 120 см 7шт, стол островной высокий 2шт, стол торцевой высокий 2шт., шкафы лабораторные разл. назначения 10 шт., лабораторные стулья)</p> <p>Лабораторное оборудование: холодильник с раб. темп +4 град. Цельс 2 шт., морозильная камера раб. темп. -80 град Цельс, морозильная камера -20 град. Цельс, Комплект дозаторов переменного объема Discovery comfort 20-200мкл, 200-1000 мкл, 500-5000мкл. 4 шт, Вортекс персональный для пробирок объемом от 1,5 до 50 мл (V-1 plus), Водяная баня-термостат с перемешиванием WB-4MS, Центрифуга 5804 R, CO2 инкубатор Galaxu 48R, Eppendorf. Система непрерывного наблюдения за живыми клетками в режиме реального времени Cell-IQ. Амплификатор Applied Biosystems Амплификатор biorad ,Спектрофотометр, Термостат ГНОМ, Термостат Термит, Камеры для электрофореза белков и нуклеиновых кислот Biorad</p>	<p>Аудитория для проведения лекционных, практических занятий и лабораторных работ</p> <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М811П</p>

	2шт., Источники питания для электрофорезной камеры 2 шт. Biorad, Микроскоп инвертированный Zeiss 2шт, Бокс ламинарный -NU-437-400E II класса безопасности, с вертикальным потоком воздуха	
Аудитории для самостоятельной работы студентов Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)	Комплекты учебной мебели (столы и стулья) Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW,GigEth,Wi-Fi,BT,usb kbd/mse,Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit),1-1-1 Wty Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек. Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечатных текстов, сканирующими и читающими машинами видеоувеличителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками	Аудитории для самостоятельной работы студентов Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)
Аудитории для самостоятельной работы студентов Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)	Комплекты учебной мебели (столы и стулья) Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW,GigEth,Wi-Fi,BT,usb kbd/mse,Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit),1-1-1 Wty Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек. Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечатных текстов, сканирующими и читающими машинами видеоувеличителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками	Аудитории для самостоятельной работы студентов Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)
Аудитория для проведения лабораторных работ 690922, Приморский край,	Комплект лабораторной мебели (столы, стулья шкафы). Лабораторное оборудование: Термостат суховоздушный MIR-262, дистиллятор GFL-2008, Комплект дозаторов переменного объема	Аудитория для проведения лабораторных работ 690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский,

<p>г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М104П</p>	<p>Discovery comfort 20-200мкл, 200-1000 мкл, 500-5000мкл. 4 шт, Вортекс персональный для пробирок объемом от 1,5 до 50 мл (V-1 plus), центрифуга BioSan Microspin, спектрофотометр Thermo Scientific Genesis, водяная баня П43-12, весы прецезионные OHAUS Adventurer, источник питания для проведения электрофореза Bio-Rad PowerPac Universal 2 шт., камера для электрофореза Bio-Rad SubCell model 192 горизонтальная, камера для электрофореза Bio-Rad mini SubCell GT, система для съемки электрофорезных гелей, система пульс-электрофореза ChefMapper XA, центрифуга с охлаждением Eppendorf S424h, ПЦР-бокс UVT-S-AR для стерильных работ с УФ-рециркулятором, ПЦР-амплификатор Roche LightCycler 96, ПЦР-амплификатор Eppendorf Mastercycler pro, микротом Leica RM-2265, криомикротом Leica CM1950, автомат для гистологической обработки тканей с принадлежностями, Шкаф ламинарный 2-го класса биологической защиты, размер рабочей поверхности 150, Инкубатор персональный CO₂- с системой мониторинга и повышения витальности клеток, система для автоматизированного культивирования клеток Compact Select, Сортиер клеток высокоскоростной MoFlo Astrios EQ, Beckman Coulter, Система для подготовки образцов для полногеномного секвенирования Ion Chef™ Instrument, Thermo Fisher Scientific, Система анализа последовательностей ДНК Ion S5™ XL System, Thermo Fisher Scientific, Анализатор генетический Applied Biosystems 3500, Thermo Fisher Scientific, Система автоматизированная Biacore X100 System для анализа межмолекулярных взаимодействий, Система анализа реологических свойств биоматериалов HAAKE MARS III, Thermo Fisher Scientific, Микроскоп атомно-силовой (зондовый) BioScope Resolve, Bruker, холодильник с раб. темп +4 град.</p>	<p>полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М104П</p>
--	---	--

	Цельс., морозильная камера раб. темп. -80 град Цельс	
--	---	--

В целях обеспечения специальных условий обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в ДВФУ все здания оборудованы пандусами, лифтами, подъемниками, специализированными местами, оснащенными туалетными комнатами, табличками информационно-навигационной поддержки.



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Генетика

19.03.01 «Молекулярная биотехнология»

Форма подготовки очная

**Владивосток
2019**

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение (час)	Форма контроля
8	2-13 недели (7 семестр)	Решение задач	36	Конспект
9	14-16 недели (7 семестр)	Реферат	18	Реферат
10	17-18 недели (7 семестр)	Подготовка к экзамену	18	Зачёт

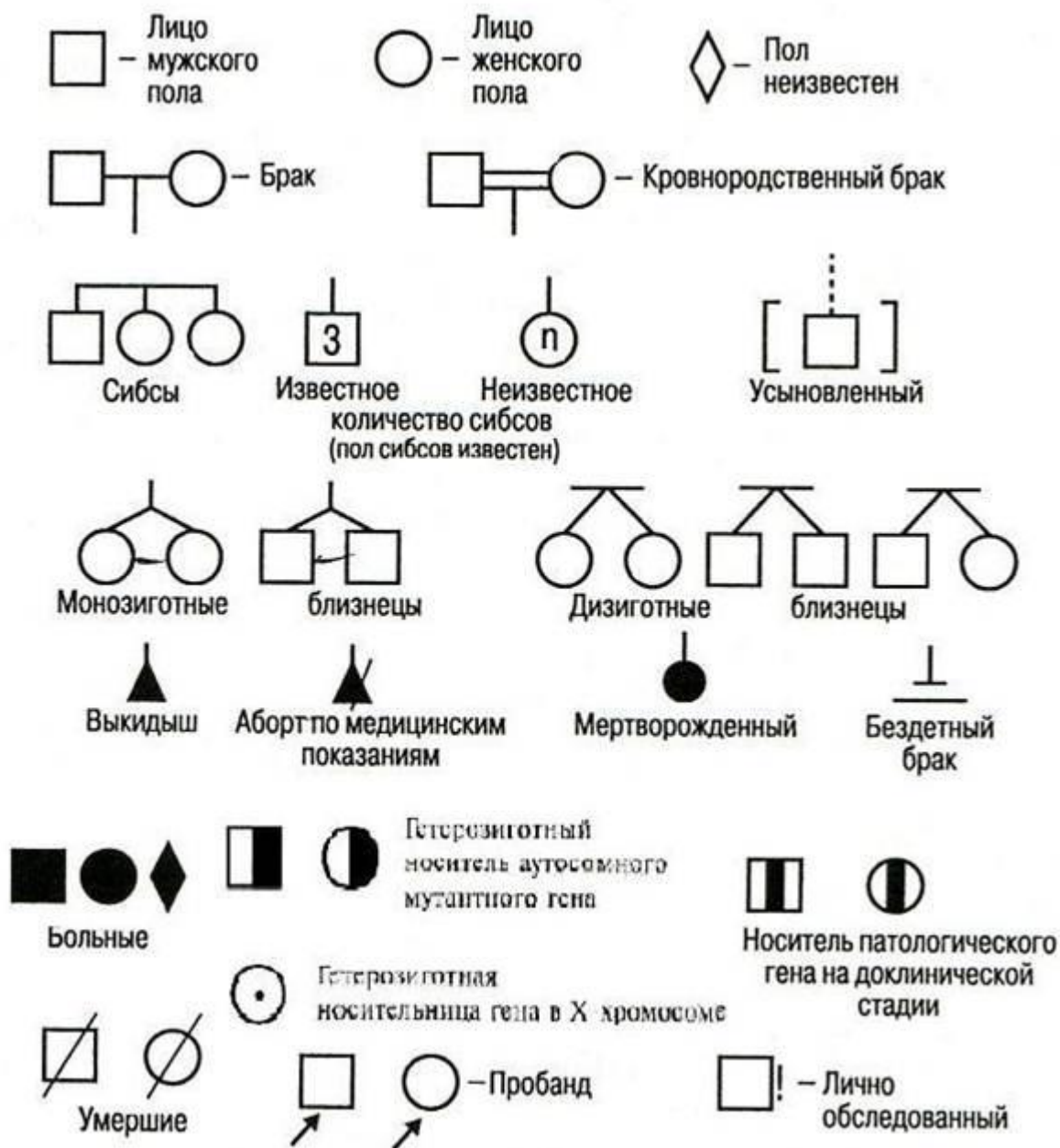
Рекомендуемые темы рефератов:

1. Наука генетика и ее связь с другими науками.
2. Значение работ Г. Менделя, Т.Моргана, Н.К. Кольцова для развития генетики человека.
3. Молекулярные основы наследственности.
4. Изменчивость и ее виды
5. Ядерная и цитоплазматическая наследственность
6. Генетика пола
7. Медицинская генетика, история ее развития, основные задачи, перспективы развития.
8. Методы изучения генетики человека.
9. Генетика наследственных заболеваний
10. Генные болезни (аутосомное наследование, наследование сцепленное с полом).
11. Хромосомные болезни: Синдромы Дауна, Клайнфелтера и Шерешевского-Тернера.
12. Генетика олигофрений.
13. Генетика шизофрении и аффективных психозов.
14. Болезни с наследственным предрасположением.
15. Наследственная патология органа слуха.
16. Наследственная патология органа зрения.
17. Роль наследственности в задержке речевого развития и патологии речи.
18. Терапия наследственных болезней
19. Фармакогенетика
20. Наследственные энзимопатии.
21. Наследственные нервные и нервно-мышечные заболевания.
22. Генетика злокачественных новообразований.
23. Радиационная генетика.
24. Генетика психических болезней
25. Пренатальная диагностика, методы и значение.

26. Методы и значение ранней диагностики наследственных болезней.
27. Генная инженерия, ее современные проблемы и перспективы.
28. Профилактика наследственной патологии.
29. Организация и значение медико-генетического консультирования.
30. Социальные и этические проблемы медицинской генетики.

Составление родословной

Символика



Общие методические рекомендации по решению генетических задач

Для того, чтобы правильно решить задачу, нужно прежде всего внимательно прочитать и осмыслить ее условие. Чтобы определить тип задачи, необходимо выяснить:

- сколько пар признаков рассматривается в задаче;
- сколько пар генов контролируют развитие признаков;
- какие организмы (гомозиготные, гетерозиготные) скрещиваются;
- каков тип скрещивания (прямое, возвратное, анализирующее и т.д.);
- сцепленно или независимо наследуются гены, контролирующие развитие признаков;
- связано ли наследование признака с половыми хромосомами;
- сколько классов фенотипов (или генотипов) образуется в потомстве, полученном от скрещивания, и каково их количественное соотношение.

Иногда в задаче требуется определить, какой из рассматриваемых признаков является доминантным, а какой – рецессивным. Для этого достаточно помнить, что **доминантный признак всегда проявляется фенотипически** (за исключением неполного доминирования).

При решении задач не возникнет затруднений с определением числа и типов гамет, образуемых организмом, если учитывать нижеследующее:

1. Соматические клетки – диплоидны, поэтому **каждый ген представлен двумя аллелями гомологичной пары** (по одной аллели в каждой хромосоме).

2. Гаметы всегда гаплоидны. Так как во время мейоза происходит равномерное распределение хромосом между образующимися гаметами, **каждая гамета содержит только по одной хромосоме из каждой гомологичной пары**. Например, соматические клетки гороха посевного содержат 14 хромосом (или 7 пар гомологичных хромосом), поэтому каждая

гамета получает по 7 хромосом (по одной хромосоме из каждой гомологичной пары).

3. Так как **каждая гамета** получает только одну хромосому из каждой гомологичной пары, она **получает и одну аллель из каждой аллельной пары генов.**

4. **Число типов гамет равно 2^n** , где n – число генов, находящихся в гетерозиготном состоянии. Например, особь с генотипом **AaBBCC** образует 2 типа гамет ($2^1 = 2$), с генотипом **AaBbCc** – 4 типа ($2^2 = 4$), а с генотипом **AaBbCc** – 8 типов ($2^3 = 8$).

5. **При оплодотворении происходит слияние мужской и женской гамет, поэтому** дочерняя особь получает одну гомологичную хромосому (одну аллель гена) от отца, а другую (другую аллель) – от матери.

По условию многих генетических задач генотип скрещиваемых особей неизвестен. Умение определять генотипы – одно из главных умений, которым необходимо овладеть. Решение задач такого типа начинают с анализа родителей по потомству. Анализ можно проводить как по фенотипу, так и по генотипу.

1. Анализ генотипа родителей по фенотипу потомства

1) Анализ начинают с особей, у которых фенотипически проявляется рецессивный признак. Такие особи всегда гомозиготны, и их генотип однозначен (**aa, aacc**).

2) Особи, несущие доминантный(е) признак(и), могут быть как гомозиготными, так и гетерозиготными (при полном доминировании).

3) Если потомство, полученное от скрещивания, единообразно и несет доминантный признак, то точно определить генотип родителей невозможно, так как возможны два варианта:

- ♦ обе родительские особи гомозиготны;
- ♦ одна из родительских особей гомозиготна, а другая гетерозиготна.

2. Анализ генотипа родителей по генотипу потомства

1) Потомство с гомозиготным генотипом можно получить только от скрещивания таких же родителей.

2) Единообразное гетерозиготное потомство можно получить только от скрещивания родителей, один из которых гомозиготен по доминантному признаку, а другой – по рецессивному.

3) Если в потомстве наблюдается расщепление, то возможны два варианта (в зависимости от формулы расщепления):

- ♦ одна родительская особь гетерозиготна, другая – гомозиготна по рецессивному признаку;

- ♦ обе родительские особи гетерозиготны.

3. При определении генотипов родительских особей всегда следует помнить, что один ген из аллельной пары дочерняя особь получает от материнского организма, а другой – от отцовского.

Некоторые задачи по генетике имеют несколько вариантов решения (например, в случае, когда генотип особи, несущей доминантный признак, неизвестен). При решении таких задач необходимо рассмотреть все возможные варианты скрещиваний.

Основные этапы решения задач по генетике

Дать универсальную схему для решения разных типов задач по генетике практически невозможно. Здесь рассматриваются лишь основные этапы, в той или иной степени присутствующие при решении задач разного типа. При решении задач по определенным темам последовательность этапов может изменяться, а их содержание модифицироваться.

1. Внимательно прочтите условие задачи.
2. Сделайте краткую запись условия задачи.
3. Запишите генотипы и фенотипы скрещиваемых особей.
4. Определите и запишите типы гамет, которые образуют скрещиваемые особи.

5. Определите и запишите генотипы и фенотипы полученного от скрещивания потомства.

6. Проанализируйте результаты скрещивания. Для этого определите количество классов потомства по фенотипу и генотипу и запишите их в виде числового соотношения.

7. Запишите ответ на вопрос задачи.

Оформление задач по генетике

При решении задач по генетике используется специальная символика, предложенная Г. Менделем:

P – родители;

F – потомство от скрещивания, число внизу или сразу после буквы указывает на порядковый номер поколения (F₁ – гибриды первого поколения – прямые потомки родителей, F₂ – гибриды второго поколения – возникают в результате скрещивания между собой гибридов F₁);

x – значок скрещивания;

♂ – мужская особь;

♀ – женская особь;

A, a, B, b, C, c – обозначение буквами латинского алфавита отдельно взятых наследственных признаков (заглавными – доминантных, строчными – рецессивных). Делая записи, следует учитывать, что:

1. Первым принято записывать генотип женской особи, а затем – мужской (**верная запись – ♀ AABV x ♂ aabb**; неверная запись – ♂ aabb x ♀ AABV).

2. Гены одной аллельной пары всегда пишут рядом (**верная запись – ♀ AABV**; неверная запись – AVAV).

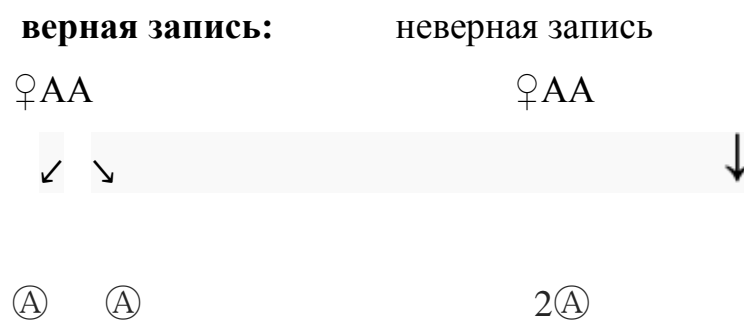
3. При записи генотипа буквы, обозначающие признаки, всегда пишутся в алфавитном порядке, независимо от того, какой признак – доминантный или рецессивный – они обозначают (**верная запись – ♀ aaBV**; неверная запись – BVaa).

4. Если известен только фенотип особи, то при записи ее генотипа пишут лишь те гены, наличие которых бесспорно. **Ген, который невозможно определить по фенотипу, обозначают значком «_»** (например, если желтая окраска (**A**) и гладкая форма (**B**) семян гороха – доминантные признаки, а зеленая окраска (**a**) и морщинистая форма (**b**) – рецессивные, то генотип особи с желтыми морщинистыми семенами записывают следующим образом: **A_bb**).

5. Под генотипом **всегда** пишут фенотип.

6. Гаметы записывают, обводя их кружком (**Ⓐ**).

7. У особей определяют и записывают типы гамет, а не их количество (тем более, что их может быть множество):



8. Фенотипы и типы гамет пишутся строго под соответствующим генотипом.

9. Записывают ход решения задачи с обоснованием каждого вывода и полученных результатов.

10. При решении задач на ди- и полигибридное скрещивание для определения генотипов потомства рекомендуется пользоваться решеткой Пеннета. По вертикали записываются типы гамет материнской особи, а по горизонтали – отцовской. На пересечении столбца и горизонтальной линии записываются сочетания гамет, соответствующие генотипу образующейся дочерней особи.

♂	AB	Ab	aB	ab	
♀	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

11. Результаты скрещивания всегда **носят вероятностный характер** и выражаются либо в процентах, либо в долях единицы (например, вероятность образования потомства, восприимчивого к головне, 50%, или 1/2. Соотношение классов потомства записывают в виде формулы расщепления (например, желтосеменные и зеленосеменные растения в соотношении 1:1).

Пример решения и оформления задачи

Задача. У гороха желтая окраска семян (**A**) доминирует над зеленой (**a**). Определите генотипы и фенотипы F_1 и F_2 , полученных от скрещивания гомозиготных растений, имеющих желтую и зеленую окраску семян.

<p>Дано:</p> <p>A – желтая окраска</p> <p>a – зеленая окраска</p> <p>P ♀ AA x ♂ aa¹</p> <p style="padding-left: 40px;">желт.</p> <p style="padding-left: 40px;">зелен.</p> <hr style="width: 80%; margin-left: 0;"/> <p>F_1 и F_2 – ?</p>	<p>Решение:</p> <p><i>1. Определяем и записываем генотипы скрещиваемых особей.</i></p> <p>По условию задачи родительские особи гомозиготны. Их генотип: желтосеменной – AA, зеленосеменной – aa.</p>
---	--

2. Записываем

схему скрещивания.

P ♀ **AA** x ♂ **aa**

желт. зелен.

2. Определяем типы гамет скрещиваемых особей.

P ♀ **AA** x ♂ **aa**

желт. зелен.

Типы гамет Ⓐ ⓐ

3. Определяем генотипы и фенотипы потомков F_1 .

P ♀ **AA** x ♂ **aa**

желт. зелен.

Типы гамет Ⓐ ⓐ

F1 **Aa**

желт.

4. *Проводим анализ скрещивания.* Потомство единообразно и по генотипу – **Aa**, и по фенотипу – желтая окраска семян.

5. Записываем скрещивание потомков F₁.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. Желт

6. *Определяем типы гамет.* Потомки F₁ гетерозиготны, поэтому они образуют по два типа гамет.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет (A) (a) (A) (a)

7. Получаем потомков F₂.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет (A) (a) (A) (a)

F₂ Aa Aa Aa aa

желт. желт. желт. зелен.

9. *Проводим анализ скрещивания.* В F₂ произошло расщепление: по генотипу – **1(AA):2(Aa): 1(aa)**; по фенотипу – 3/4 (желтосеменные растения): 1/4 (зеленосеменные растения).

Краткая запись решения задачи:

P ♀ AA x ♂ aa

желт. зелен.

Типы гамет (A) (a)

F₁ Aa

желт.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет (A) (a) (A) (a)

F_2

AA	Aa	Aa	aa
желт.	желт.	желт.	зелен.
1(AA) : 2(Aa) : 1(aa)			
3 (желтые) : 1 (зеленые)			

Ответ: F_1 — **100%** желтосеменных растений (**Aa**); F_2 – по генотипу: **1 (AA): 2(Aa): 1 (aa)**; по фенотипу: растения с желтыми и зелеными семенами в соотношении 3:1, или **75%** желтосеменных и **25%** зелено-семенных.



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
Генетика
19.03.01 «Молекулярная биотехнология»
Форма подготовки очная

Владивосток
2019

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		Показатели	Баллы
			Владеет навыками постадийного контроля генетического исследования	86-100
ОПК-2 способность и готовностью использовать основные законы естественнонаучных дисциплин в профессиональной деятельности, применять методы математического анализа и моделирования, теоретического и экспериментального исследования	Знает	<ul style="list-style-type: none"> - основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; - терминологию основных понятий современной генетики; - механизм изменчивости генетического материала; - мутагенные факторы внешней среды; - генетические основы эволюции, основной фактор эволюции. 	способность раскрыть методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования	61-75 76-85 86-100
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> - использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; - работать с научной литературой. 	- способность обосновать выбор методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования	61-75 76-85 86-100

	Владеет	- навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.	- способность изучить новые методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования; – способность применять новые методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования для нестандартного решения поставленных задач	61-75 76-85 86-100
ОПК-3 способность использовать знания о современной физической картине мира, пространственно-временных закономерностях, строении вещества для понимания окружающего мира и явлений природы	Знает	- роль генетической информации в жизненном цикле живых организмов;	Знание о роли генетической информации в жизненном цикле живых организмов	61-75 76-85 86-100
	Умеет	- объяснить роль генетической информации в жизненном цикле живых организмов; - решать задачи по генетике; - устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; - выяснять влияние генотипа на фенотип.	Умение объяснить роль генетической информации в жизненном цикле живых организмов и владение	61-75 76-85 86-100

			методами теоретической генетики	
	Владеет	- методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; - методами решения современных задач по генетике; - навыками интерпретации полученной информации о генотипе и фенотипе.	Умение построить родословную и владение методами современной генетики	61-75 76-85 86-100
ОПК-7 способность находить и оценивать новые технологические решения, внедрять результаты генетических исследований и разработок	Знает	- номенклатуру современных веществ, их свойства, назначение; - теоретические основы врачебной генетики и генетики, применяемой в научных исследованиях; - основные тенденции развития генетики, новые направления в создании генетических конструкций и применение новейших генетических методов.	Знание номенклатуры современных веществ, теоретические основы генетики и знание современных тенденций	61-75 76-85 86-100
	Умеет	- проводить подбор веществ, технологии, методов при проведении полноценного генетического исследования.	Умение подобрать вещества, оборудование и методы для проведения генетического исследования	61-75 76-85 86-100
	Владеет	- методами проведения современных генетических исследований мирового уровня.	Владение методами современных генетических исследований	61-75 76-85 86-100
ПК-8 (способность работать с научно-технической информацией, использовать	Знает	принципы и особенности организации и накопления научной информации	Знает принципы и особенности организации и накопления	знание принципов сбора, публикации и организации

российский и международный опыт в профессиональной деятельности)			научной информации	и научной информации
	Умеет	извлекать научные данные из соответствующих источников	Умеет извлекать научные данные из соответствующих источников	умение находить и анализировать точные и достоверные научные данные
	Владеет	навыками анализа и оценки достоверности научной информации	Владеет навыками анализа и оценки достоверности научной информации	владение навыками получения достоверных научных данных; владеет способностью достоверно и адекватно представить и сохранить полученные данные
ПК-18 (готовность участвовать в исследованиях биотехнологического процесса на опытных и опытно-промышленных установках)	Знает	принципы функционирования основных типов научного оборудования, применяемого в молекулярно-биологических экспериментах	Знает принципы функционирования основных типов научного	Знания принципов функционирования научного

			оборудования, применяемого в молекулярно-биологических экспериментах	и научно-практического оборудования, применяемого в молекулярно-биологических экспериментах
	Умеет	правильно интерпретировать получаемые на научном оборудовании данные	Умеет правильно интерпретировать получаемые на научном оборудовании данные	Умение получать и интерпретировать данные получаемые в ходе эксперимента на научном оборудовании и данные
	Владеет	навыками по освоению новых типов приборов/оборудования, владеет базовыми навыками обслуживания и аккуратного отношения к научному оборудованию	Владеет навыками по освоению новых типов приборов/оборудования, владеет базовыми навыками обслуживания	Владение навыками по освоению новых типов оборудования, владение базовыми навыками обслуживания

			и аккуратного отношения к научному оборудованию	ния
<p>УК-3 способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике и протеомике</p>	Знает	<p>-роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций.</p>	Знание определений основных понятий предметной области исследования	61-75 76-85 86-100
	Умеет	<p>- объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); - пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; -устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот – распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру в случае необходимости; - объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики, – выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологий и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию.</p>	знание основных понятий по методам научных исследований знание методов научных исследований и определение их принадлежности к научным направлениям; знает источники информации по методам и подходам к проведению исследований	61-75 76-85 86-100
	Владеет	<p>- методом генетического анализа; - методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; - навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.</p>	Умение работать с электронными базами данных и библиотечными каталогами, умение применять известные	61-75 76-85 86-100

			методы научных исследований, умение представлять результаты исследований учёных по изучаемой проблеме и собственных исследований, умение применять методы научных исследований для нестандартного решения поставленных задач	
УК-6 способность применять знания об основах биотехнологических и биомедицинских производств, микробиологического синтеза, биокатализа, геной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования	Знает	- основные законы наследования; - современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; - структуру и функции генов; - современные методы молекулярной генетики.	способность дать определения основных понятий в области общей генетики	61-75 76-85 86-100
	Умеет	- собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; – применять современные методы молекулярной генетики.	способность применять основные понятия в области общей генетики в решении практических задач	61-75 76-85 86-100
	Владеет	- методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; - навыками применения современных методов молекулярной генетики.	способность применять полученные знания целях	61-75 76-85 86-100

			распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	
--	--	--	--	--

Методические рекомендации, определяющие процедуру оценивания результатов освоения дисциплины

Текущая аттестация студентов. Текущая аттестация студентов по дисциплине «Генетика» проводится в соответствии с локальными нормативными актами ДВФУ и является обязательной.

Текущая аттестация по дисциплине «Генетика» проводится в форме контрольных мероприятий (защиты практической работы, контрольной работы, реферата, тестирования) по оцениванию фактических результатов обучения студентов и осуществляется ведущим преподавателем.

Объектами оценивания выступают:

- учебная дисциплина (активность на занятиях, своевременность выполнения различных видов заданий, посещаемость всех видов занятий по аттестуемой дисциплине);
- степень усвоения теоретических знаний;
- уровень овладения практическими умениями и навыками по всем видам учебной работы;
- результаты самостоятельной работы.

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Вопросы к зачету (7 семестр)

1. Основные периоды развития генетики.
2. Известные ученые, внесшие большой вклад в развитие генетики.
3. Методы изучения наследственности человека.
4. Структура и функции клеточного ядра.
5. Характеристика, строение и классификация хромосом.
6. Митоз, характеристика стадий, значение.
7. Мейоз, этапы, значение.
8. Функции и свойства гена.
9. Роль ДНК в передаче наследственной информации.
10. Правило Чаргаффа.
11. Генетический код, свойства.
12. Биосинтез белка.
13. Классификация генов.
14. Законы Менделя, условия их проявления и нарушения.
15. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
16. Сцепленное наследование.
17. Основные положения хромосомной теории наследственности
18. Генетическая и цитологическая карта человека, особенности генома человека.
19. Изменчивость, ее виды. Экспрессивность и пенетрантность генов
20. Модификационная изменчивость. Норма реакции.
21. Комбинативная изменчивость, механизмы.
22. Мутационная изменчивость. Факторы, механизмы их действия.

23. Классификация и характеристика мутаций.
24. Аномалии в системе половых хромосом.
25. Закон Харди-Вайнберга.
26. Дрейф генов. Типы изоляции.
27. Типы наследования, характеристика признаков.
28. История клинической генетики.
29. Хромосомные технологии. Протеомные технологии.
30. Генотерапия болезней человека.
31. Доминантность и рецессивность как свойства фенотипов.
32. Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена.
33. Генетическая гетерогенность.
34. Размер генома и структура ДНК, гены, хромосомы.
35. Физические и генетические единицы размерности генома.
36. Карты генетического сцепления.
37. Принципы генетического картирования МФЗ.
38. Кандидатные гены атеросклероза, эссенциальной гипертензии, бронхиальной астмы, диабета.
39. Понятие мультифакториальных заболеваний.
40. Основные свойства мультифакториального наследования.
41. Понятие коэффициента наследуемости.
42. Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне.
43. Методы генетической демографии.
44. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.
45. Механизмы неканонического наследования. Примеры заболеваний.
46. Понятие о геномном импринтинге.
47. Болезни, обусловленные динамическими мутациями.

48. Определение геномного импринтинга. Основные свойства импринтированных генов.
49. Функции импринтированных генов.
50. Классификация мутаций импринтированных последовательностей генома.
51. Основные генетические концепции канцерогенеза.
52. Факторы риска возникновения рака.
53. Понятие о наследственных формах рака.
54. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.
55. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней.
56. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций.
57. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

**Критерии выставления оценки студенту на зачете/экзамене
по дисциплине «Генетика»**

Баллы (рейтингов ой оценки)	Оценка зачета (стандартная)	Требования к сформированным компетенциям
85-100	«зачтено»/ «отлично»	Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, причем незатрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет навыками составления и анализа родословной, свободно справляется с решением генетических задач, выполнил на оценку «отлично» контрольные работы, успешно справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
76-85	«зачтено»/ «хорошо»	Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении генетических задач, владеет необходимыми навыками составления и анализа родословной, справляется с решением генетических задач, выполнил на оценку «хорошо» контрольные работы, справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
61-75	«зачтено»/ «удовлетворительно»	Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при решении генетических задач, составлении и анализе родословной, выполнил на оценку «удовлетворительно» контрольные работы, справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
< 61	«не зачтено»/ «неудовлетворительно»	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает генетические задачи, составляет и анализирует родословную, выполнил на оценку «неудовлетворительно» контрольные работы, не справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).