





МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДФУ)
ИНСТИТУТ НАУК О ЖИЗНИ И БИОМЕДИЦИНЫ (ШКОЛА)

СОГЛАСОВАНО
Руководитель ОП

(подпись) В.В. Кумейко
«20» декабря 2021 г. (ФИО)



УТВЕРЖДАЮ
Директор выпускающего структурного подразделения

(подпись) В.В. Кумейко
«20» декабря 2021 г. (И.О. Фамилия)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Медицинская генетика
Направление подготовки 19.03.01 Биотехнология
(Молекулярная биотехнология)
Форма подготовки: очная

курс 3 семестр б
лекции 18 час.
практические занятия 36 час.
лабораторные работы 36 час.
всего часов аудиторной нагрузки 90 час.
самостоятельная работа 54 час.
зачет б семестр
экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта по направлению подготовки 19.03.01 Биотехнология, утвержденного приказом Минобрнауки России от 10.08.2021г. №736.

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента медицинской биологии и биотехнологии протокол от «20» декабря 2021 г. № 1

Директор Департамента реализующего структурного подразделения канд. биол. наук, доцент В.В. Кумейко
Составители: канд. биол. наук, доцент В.В. Кумейко

Владивосток
2021

Оборотная сторона титульного листа РПД

1. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
2. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
3. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
4. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____
5. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 2021 г. № ____

1. Цели и задачи освоения дисциплины:

Цель: 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.

Результаты обучения по дисциплине (модулю) должны быть соотнесены с установленными в ОПОП индикаторами достижения компетенций.

Совокупность запланированных результатов обучения по дисциплине (модулю) должна обеспечивать формирование у выпускника всех компетенций, установленных ОПОП.

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Тип задач	Код и наименование профессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
научно-исследовательский	ПК-4 Способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	ПК-4.1 Изучает структуру и функции биополимеров, их компоненты и комплексы, механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации на молекулярном уровне
		ПК-4.2 Детально характеризует основные процессы, протекающие в живой клетке: процессы репликации, транскрипции, трансляции, рекомбинации, репарации, процессинга РНК и белков, белкового фолдинга и докинга
		ПК-4.3 Исследует основные способы межмолекулярных взаимодействий и взаимную регуляцию процессов функционирования живой клетки в составе многоклеточного организма
		ПК-4.4 Анализирует структуру и функции генов и геномов, проводит

		структурно-функциональный анализ отдельных белков и протеома в целом
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)	
ПК-4.1 Изучает структуру и функции биополимеров, их компоненты и комплексы, механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации на молекулярном уровне	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.
	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; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.
ПК-4.2 Детально характеризует основные процессы, протекающие в живой клетке: процессы репликации, транскрипции, трансляции, рекомбинации, репарации, процессинга РНК и белков, белкового фолдинга и докинга	Знает	основные законы наследования; механизм изменчивости генетического материала.
	Умеет	анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования.
	Владеет	методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.
ПК-4.3 Исследует основные способы межмолекулярных взаимодействий и взаимную регуляцию процессов функционирования живой клетки в составе многоклеточного организма	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.
	Умеет	объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки).
	Владеет	навыками применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.

ПК-4.4 Анализирует структуру и функции генов и геномов, проводит структурно-функциональный анализ отдельных белков и протеома в целом	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 мутаций.
	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.
	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.

1. Трудоёмкость дисциплины и видов учебных занятий по дисциплине

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 4 зачётных единиц (144 академических часов), (1 зачетная единица соответствует 36 академическим часам).

Видами учебных занятий и работы обучающегося по дисциплине являются:

Обозначение	Виды учебных занятий и работы обучающегося
Лек	Лекции
Лек электр.	Лекции в интерактивной форме
Лаб	Лабораторные работы
Пр	Практические занятия
Пр электр.	Практические занятия в интерактивной форме

СР:	Самостоятельная работа обучающегося в период теоретического обучения
в том числе контроль	Самостоятельная работа обучающегося и контактная работа обучающегося с преподавателем в период промежуточной аттестации
	И прочие виды работ

Структура дисциплины:

Форма обучения – очная.

№	Наименование раздела дисциплины	С е м е с т р	Количество часов по видам учебных занятий и работы обучающегося						Формы промежуточной аттестации
			Лек	Лаб	Пр	ОК	СР	Конт роль	
	Раздел 1. Введение в общую генетику	6	2	6	6	-	9	-	
	Раздел 2. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов	6	2	6	6	-	9	-	
	Раздел 3. Хромосомная теория наследственности	6	2	6	6	-	9		
	Раздел 4. Основы молекулярной генетики	6	1	6	6	-	9	-	
	Раздел 5. Наследственность и изменчивость	6	2	6	6	-	9	-	
	РАЗДЕЛ 6. Медицинская генетика	6	9	6	6	-	9	-	
	Итого:	6	18	36	36	-	54	-	Зачет

III. 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.

IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА И САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

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* (CISS) 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 (36 час.)

Лабораторная работа №1.

Тема: Определение уровня митотической активности клеток (4 час.)

Лабораторная работа №2.

Тема: Цитологические основы полового размножения. Мейоз (4 час.)

Лабораторная работа №3.

Тема: Наследование признаков, сцепленных с полом (4 час.)

Лабораторная работа №4.

Тема: Определение полового хроматина (4 час.)

Лабораторная работа №5.

Тема: Статистическое изучение изменчивости количественных признаков (4 час.)

Лабораторная работа №6.

Тема: Проведение дактилоскопического анализа (4 час.)

Лабораторная работа №7.

Тема: Генетическая динамика популяций. Вычисление коэффициента отбора (4 час.)

Лабораторная работа №8.

Тема: Изучение распределения профилей моторной асимметрии у студентов в группе (8 час.)

Самостоятельная работа (54 час.)

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.

V. 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.

VI. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

№ п/п	Контролируемые разделы / темы дисциплины	Код и наименование индикатора достижения	Результаты обучения	Оценочные средства	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел 1-2	ПК-4.1 Изучает структуру и функции биополимеров, их компоненты и комплексы, механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации на молекулярном уровне	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)
			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)	Тест (ПР-1)
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения	Контрольная работа (ПР-2)	Тест (ПР-1)

			близнецового, популяционно-генетического методов; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.		
2	Раздел 3	ПК-4.2 Детально характеризует основные процессы, протекающие в живой клетке: процессы репликации, транскрипции, трансляции, рекомбинации, репарации, процессинга РНК и белков, белкового фолдинга и докинга	Знает механизм изменчивости генетического материала. основные законы наследования.	Собеседование (УО-1)	Тест (ПР-1)
			Умеет анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования.	Тест (ПР-1)	Контрольная работа (ПР-2)
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	Тест (ПР-1)
3	Раздел 4	ПК-4.3 Исследует основные способы межмолекулярных взаимодействий и взаимную регуляцию процессов функционирования живой клетки в составе многоклеточного организма	Знает современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; возможные причины нарушений в системе хромосом и	Собеседование (УО-1)	Тест (ПР-1)

			генных мутаций; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.		
			Умеет объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки).	Тест (ПР-1)	Контрольная работа (ПР-2)
			Владеет навыками применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Контрольная работа (ПР-2)	Тест (ПР-1)
4	Раздел 5-6	ПК-4.4 Анализирует структуру и функции генов и геномов, проводит структурно-функциональный анализ отдельных белков и протеома в целом	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 мутаций.	Собеседование (УО-1)	Тест (ПР-1)
			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	Тест (ПР-1)	Контрольная работа (ПР-2)

			<p>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>		
			<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</p>	<p>Реферат (ПР-4)</p>	<p>Тест (ПР-1)</p>

			современных методов молекулярной генетики.		
--	--	--	--	--	--

VII. СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

1. 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>
2. Волобуев, А.Н. Математическая генетика / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. – Самара : Изд-во СНЦ, 2020. – 139 с.
<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:884958&theme=FEFU>
3. Богданов, Ю.Ф. Консерватизм, изменчивость и эволюция мейоза / Ю. Ф. Богданов, Т. М. Гришаева ; Институт общей генетики им. Н. И. Вавилова Российской академии наук. – Москва : Товарищество научных изданий КМК, 2020. – 345 с.
<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:886508&theme=FEFU>
4. Гайнутдинов, И.К. Медицинская генетика : учебник / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Юровская. – Москва : Дашков и К°, 2015. – 335 с.
<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:786411&theme=FEFU>
5. Телекало, Н.Д. Генетика : практикум / Н. Д. Телекало ; [науч. ред. Н. В. Выводцев] ; Тихоокеанский государственный университет. – Хабаровск : Изд-во Тихоокеанского университета, 2014. – 75 с.
<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:791772&theme=FEFU>
6. Кадиев, А.К. Генетика. Наследственность и изменчивость и закономерности их реализации : учебное пособие / А. К. Кадиев. – Санкт-Петербург : Лань, 2019. – 329 с.
<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:881665&theme=FEFU>
7. Корзинников, Ю.С. Основы экологической генетики : учебное пособие для вузов / Ю. С. Корзинников, Е. В. Алексеева ; Бурятский государственный университет, Иркутская государственная сельскохозяйственная академия. – Улан-Удэ : Изд-во Бурятского университета, 2017. – 226 с.
<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:848182&theme=FEFU>

Дополнительная литература

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. Научная электронная библиотека eLIBRARY проект РФФИ www.elibrary.ru
2. Научная библиотека ДВФУ <http://www.dvfu.ru/web/library/nb1>
3. Электронно-библиотечная система Znanium.com
4. Электронная библиотека СГАУ – <http://library.sgau.ru>
5. НЭБ – <http://elibrary.ru>
6. <http://www.twirpx.com/>
7. <http://e.lanbook.com> – Издательство «Лань». Электронно-библиотечная система.
8. <http://www.znaniy.com> – Электронно-библиотечная система.
9. <http://biblio-online.ru> – Учебная литература.

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

1. Microsoft Office Professional Plus 2010.
2. Офисный пакет, включающий программное обеспечение для работы с различными типами документов (текстами, электронными таблицами, базами данных и др.).
3. 7Zip 9.20 – свободный файловый архиватор с высокой степенью сжатия данных.
4. ABBYY FineReader 11 – программа для оптического распознавания символов.
5. Adobe Acrobat XI Pro – пакет программ для создания и просмотра электронных публикаций в формате PDF.
6. ESET Endpoint Security – комплексная защита рабочих станций на базе ОС Windows. Поддержка виртуализации + новые технологии.
7. WinDjView 2.0.2 – программа для распознавания и просмотра файлов с одноименным форматом DJV и DjVu.
8. Auslogics Disk Defrag – программа для оптимизации ПК и тонкой настройки операционной системы.

VIII.МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Для изучения учебной дисциплины необходимо вспомнить и систематизировать знания, полученные ранее по данной отрасли научного знания. При изучении материала по учебнику нужно, прежде всего, уяснить существо каждого излагаемого там вопроса. Главное – это понять изложенное в учебнике, а не «заучить». Сначала следует прочитать весь материал темы (параграфа), особенно не задерживаясь на том, что показалось не совсем понятным: часто это становится понятным из последующего. Затем надо вернуться к местам, вызвавшим затруднения и внимательно разобраться в том, что было неясно.

Особое внимание при повторном чтении необходимо обратить на формулировки соответствующих определений, формулы и т.п.; в точных формулировках, как правило, существенно каждое слово и очень полезно понять, почему данное положение сформулировано именно так. Однако не следует стараться заучивать формулировки; важно понять их смысл и уметь изложить результат своими словами. Закончив изучение раздела, полезно составить краткий конспект, по возможности, не заглядывая в учебник

(учебное пособие). При изучении учебной дисциплины особое внимание следует уделить приобретению навыков решения профессионально-ориентированных задач. Для этого, изучив материал данной темы, надо сначала обязательно разобраться в решениях соответствующих задач, которые рассматривались на практических занятиях, приведены в учебно-методических материалах, пособиях, учебниках, ресурсах Интернета, обратив особое внимание на методические указания по их решению. Затем необходимо самостоятельно решить несколько аналогичных задач из сборников задач, и после этого решать соответствующие задачи из сборников тестовых заданий и контрольных работ.

Закончив изучение раздела, нужно проверить умение ответить на все вопросы программы курса по этой теме (осуществить самопроверку). Все вопросы, которые должны быть изучены и усвоены, в программе перечислены достаточно подробно. Однако очень полезно составить перечень таких вопросов самостоятельно (в отдельной тетради) следующим образом: – начав изучение очередной темы программы, выписать сначала в тетради последовательно все перечисленные в программе вопросы этой темы, оставив справа широкую колонку; – по мере изучения материала раздела (чтения учебника, учебно-методических пособий, конспекта лекций) следует в правой колонке указать страницу учебного издания (конспекта лекции), на которой излагается соответствующий вопрос, а также номер формулы, которые выражают ответ на данный вопрос. В результате в этой тетради будет полный перечень вопросов для самопроверки, который можно использовать и при подготовке к экзамену. Кроме того, ответив на вопрос или написав соответствующую формулу (уравнение), можете по учебнику (конспекту лекций) быстро проверить, правильно ли это сделано, если в правильности своего ответа Вы сомневаетесь. Наконец, по тетради с такими вопросами Вы можете установить, весь ли материал, предусмотренный программой, Вами изучен.

Следует иметь в виду, что в различных учебных изданиях материал может излагаться в разной последовательности. Поэтому ответ на какой-нибудь вопрос программы может оказаться в другой главе, но на изучении курса в целом это, конечно, никак не скажется. Указания по выполнению тестовых заданий и контрольных работ приводятся в учебно-методической литературе, в которых к каждой задаче даются конкретные методические указания по ее решению и приводится пример решения.

IX. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебные занятия по дисциплине проводятся в помещениях, оснащенных соответствующим оборудованием и программным обеспечением.

Перечень материально-технического и программного обеспечения дисциплины приведен в таблице.

Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
<p>Лабораторная аудитория, оснащенная мультимедийным комплексом г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс д.10, ауд. М420, площадь 74,6 м²</p>	<p>Экран с электроприводом 236*147 см Trim Screen Line; Проектор DLP, 3000 ANSI Lm, WXGA 1280x800, 2000:1 EW330U Mitsubishi; Подсистема специализированных креплений оборудования CORSA-2007 Tuarex; Подсистема видеокмутации: матричный коммутатор DVI DXP 44 DVI Pro Extron; удлинитель DVI по витой паре DVI 201 Tx/Rx Extron; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; акустическая система для потолочного монтажа SI 3CT LP Extron; цифровой аудиопроцессор DMP 44 LC Extron; расширение для контроллера управления IPL T CR48</p> <p>Аквадистиллятор ПЭ-2205 (5л/ч); Весы аналитические Весы Acculab ATL-2200d2-I; Весы лабораторные Vibra SJ-6200CE (НПВ=6200 г/0,1г); Влагомер AGS100; Двухлучевой спектрофотометр UV-1800 производства Shimadzu; Испаритель ротационный Hei-VAP Advantage ML/G3B; Магнитная мешалка ПЭ-6100 (10 шт); Магнитная мешалка ПЭ-6110 М с подогревом (5шт); Плитка нагревательная электрическая; Спектрофотометр инфракрасный IRAffinity-1S с Фурье; Форма для формирования суппозиторий на 100 ячеек; Холодильник фармацевтический; Хроматограф жидкостной LC-20 Prominence со спектрофотометрическим и рефрактометрическим детектором; Центрифуга лабораторная ПЭ-6926 с</p>	<p style="text-align: center;">-</p>

	<p>ротором 10×5 мл, набор дозаторов автоматических Экохим, набор ступок фарфоровых, машинки ручные для упаковки капсул размером «0», «00», «1».</p>	
<p>Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А – уровень 10)</p>	<p>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 Wtu 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</p>	-
<p>Лабораторная аудитория г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс д.10, ауд. L406, площадь 30 м²</p>	<p>Аквадистиллятор ПЭ-2205 (5л/ч); смеситель; Весы лабораторные AGN100; Магнитная мешалка ПЭ-6100 (5 шт); Магнитная мешалка ПЭ-6110 М с подогревом (2 шт); Плитка нагревательная электрическая; комплект лабораторной посуды, набор ступок фарфоровых с пестиками.</p>	-

X. ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Перечень форм оценивания, применяемых на различных этапах формирования компетенций в ходе освоения дисциплины модуля

№ п/п	Контролируемые разделы / темы дисциплины	Код и наименование индикатора достижения	Результаты обучения	Оценочные средства	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел 1-2	ПК-4.1 Изучает структуру и функции биополимеров, их компоненты и комплексы, механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации на молекулярном уровне	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)
			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)	Тест (ПР-1)

			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 генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	Тест (ПР-1)
2	Раздел 3	ПК-4.2 Детально характеризует основные процессы, протекающие в живой клетке: процессы репликации, транскрипции, трансляции, рекомбинации, репарации, процессинга РНК и белков, белкового фолдинга и докинга	Знает механизм изменчивости генетического материала. основные законы наследования.	Собеседование (УО-1)	Тест (ПР-1)
			Умеет анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования.	Тест (ПР-1)	Контрольная работа (ПР-2)
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	Тест (ПР-1)
3	Раздел 4	ПК-4.3 Исследует основные способы межмолекулярных взаимодействий и взаимную регуляцию процессов	Знает современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК,	Собеседование (УО-1)	Тест (ПР-1)

		функционирования живой клетки в составе многоклеточного организма	РНК, белка; структуру и функции генов; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.		
			Умеет объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки).	Тест (ПР-1)	Контрольная работа (ПР-2)
			Владеет навыками применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Контрольная работа (ПР-2)	Тест (ПР-1)
4	Раздел 5-6	ПК-4.4 Анализирует структуру и функции генов и геномов, проводит структурно-функциональный анализ отдельных белков и протеома в целом	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 мутаций.	Собеседование (УО-1)	Тест (ПР-1)
			Умеет объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и	Тест (ПР-1)	Контрольная работа (ПР-2)

			<p>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>		
			<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,</p>	<p>Реферат (ПР-4)</p>	<p>Тест (ПР-1)</p>

			популяционно-генетического методов; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.		
--	--	--	---	--	--

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		Критерии	Показатели	Баллы
ПК-4.1 Изучает структуру и функции биополимеров, их компоненты и комплексы, механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации на молекулярном уровне	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.	знание только основного материала об основных законах наследования; современных методов молекулярной генетики; роли генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; основных этапов развития генетики	демонстрирует знания об основных законах наследования; современных методов молекулярной генетики; роли генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; основных этапов развития генетики	61-75
	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.	умение при решении вопросов и задач собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому	демонстрирует на основе знаний решение вопросов и задач о клинико-генетических данных, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому	76-85

			типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики	типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики	
	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 генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.	умение, знание и владение навыками применения современных методов молекулярной генетики, составления родословной, методикой применения близнецового и популяционно-генетического методов	демонстрирует навыки на основе знаний и умений применения современных методов молекулярной генетики, составления родословной, методикой применения близнецового и популяционно-генетического методов	86-100
ПК-4.2 Детально характеризует основные процессы, протекающие в живой клетке: процессы репликации, транскрипции, трансляции, рекомбинации, репарации, процессинга РНК и	Знает	механизм изменчивости генетического материала, основные законы наследования;	знание только основного материала о механизме изменчивости генетического материала, основных законах наследования	демонстрирует знания о механизме изменчивости генетического материала, основных законах наследования	61-75
	Умеет	анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования.	умение при решении вопросов и задач анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или	демонстрирует на основе знаний решение вопросов и задач о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования	76-85

белков, белкового фолдинга и докинга			иному менделевскому типу наследования		
	Владеет	методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	умение, знание и владение навыками применения методов генетического анализа; методик анализа родословной, методик применения близнецового, популяционно-генетического методов	демонстрирует навыки на основе знаний и умений применения методов генетического анализа; методик анализа родословной, методик применения близнецового, популяционно-генетического методов	86-100
ПК-4.3 Исследует основные способы межмолекулярных взаимодействий и взаимную регуляцию процессов функционирования живой клетки в составе многоклеточного организма	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.	знание только основного материала о современных молекулярных основах генетических процессов и роли ДНК, РНК, белка; структуре и функциях генов; возможных причинах нарушений в системе хромосом и генных мутаций; генетических основах эволюции, основных факторов эволюции	демонстрирует знания о современных молекулярных основах генетических процессов и роли ДНК, РНК, белка; структуре и функциях генов; возможных причинах нарушений в системе хромосом и генных мутаций; генетических основах эволюции, основных факторов эволюции	61-75
	Умеет	объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки).	умение при решении вопросов и задач объяснить механизм изменчивости генетического	демонстрирует на основе знаний решение вопросов и задач о механизмах изменчивости генетического	76-85

			материала (генные мутации, хромосомные перестройки)	материала (генные мутации, хромосомные перестройки)	
	Владеет	навыками применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики	умение, знание и владение навыками применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики	демонстрирует навыки на основе знаний и умений применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики	86-100
ПК-4.4 Анализирует структуру и функции генов и геномов, проводит структурно-функциональный анализ отдельных белков и протеома в целом	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 мутаций.	знание только основного материала об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	демонстрирует знания об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	61-75
	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	умение при решении вопросов и задач использовать знания основных понятий по методам научных исследований и знание методов научных исследований и определение их принадлежности к	знание основных понятий по методам научных исследований и определение их принадлежности к научным направлениям; знает источники информации	76-85

		<p>консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру в случае необходимости;</p> <p>- объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики, – выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологий и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию.</p>	<p>научным направлениям; знает источники информации по методам и подходам к проведению исследований</p>	<p>по методам и подходам к проведению исследований</p>	
	Владеет	<p>- методом генетического анализа;</p> <p>- методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов;</p> <p>- навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.</p>	<p>умение, знание и владение навыками применения известных методов научных исследований, умение представлять результаты исследований учёных по изучаемой проблеме и собственных исследований, умение применять методы научных исследований для нестандартного решения поставленных задач</p>	<p>демонстрирует навыки на основе знаний и умений применения известных методов научных исследований, умение представлять результаты исследований учёных по изучаемой проблеме и собственных исследований, умение применять методы научных исследований для нестандартного решения поставленных задач</p>	86-100

Методические рекомендации, определяющие процедуру оценивания результатов освоения дисциплины

Текущая аттестация студентов. Текущая аттестация студентов по дисциплине «Медицинская 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 (6 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.

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** – ♀ **AABB** x ♂ **aabb**; неверная запись – ♂ **aabb** x ♀ **AABB**).
2. Гены одной аллельной пары всегда пишут рядом (**верная запись** – ♀ **AABB**; неверная запись – **ABAB**).
3. При записи генотипа буквы, обозначающие признаки, всегда пишутся в алфавитном порядке, независимо от того, какой признак –

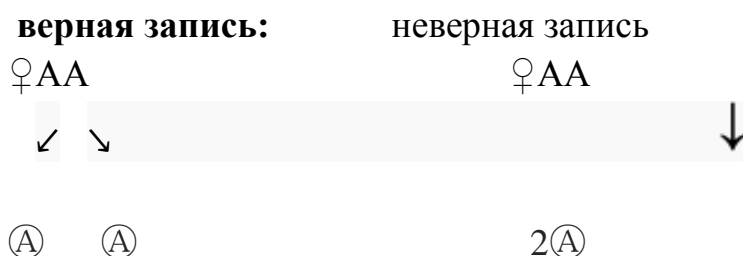
доминантный или рецессивный – они обозначают (**верная запись** – ♀aaBB; неверная запись – BBaa).

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	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

<p>Дано:</p> <p>A – желтая окраска</p> <p>a – зеленая окраска</p> <p>P ♀ AA x ♂ aa¹</p> <p> желт. зелен.</p> <hr/> <p>F₁ и F₂ – ?</p>	<p>Решение:</p> <p>1. <i>Определяем и записываем генотипы скрещиваемых особей.</i></p> <p>По условию задачи родительские особи гомозиготны. Их генотип: желтосеменной – AA, зеленосеменной – aa.</p>
---	--

Задача. У гороха желтая окраска семян (**A**) доминирует над зеленой (**a**). Определите генотипы и фенотипы F₁ и F₂, полученных от скрещивания гомозиготных растений, имеющих желтую и зеленую окраску семян.

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 F₁.

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)

F₂

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

Ответ: F₁— **100%** желтосеменных растений (**Aa**); F₂ – 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.

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

Баллы (рейтингов ой оценки)	Оценка зачета (стандартная)	Требования к сформированным компетенциям
85-100	«зачтено»	Оценка «зачтено 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»	Оценка «зачтено 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»	Оценка «зачтено 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»	Оценка «не зачтено» 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).