

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И.П.Павлова" Министерства здравоохранения Российской Федерации**

УТВЕРЖДАЮ  
Председатель Методического Совета  
ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П.Павлова

\_\_\_\_\_ проф. А.И.Яременко

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2022 г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

### **1.5.7. ГЕНЕТИКА**

---

Научная специальность 1.5.7. Генетика

Форма обучения – очная 3 года

Санкт-Петербург  
2022

Рабочая программа составлена в соответствии с федеральными государственными требованиями (ФГТ) к структуре программ подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), условиям их реализации, срокам освоения этих программ с учетом различных форм обучения, образовательных технологий и особенностей отдельных категорий аспирантов (адъюнктов) (утв. Пр. Минобрнауки России от 20.10.2021 г. № 951); учебным планом по научной специальности 1.5.7. Генетика с учетом программы кандидатского экзамена и паспорта научной специальности биологические науки 06.06.01, разработанного экспертным советом ВАК.

**Составители:**

к.б.н. доцент М.А. Корженевская, к.б.н. доцент С.В. Розенфельд, к.б.н. доцент Е.Ф. Того.

Рабочая программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры медицинской биологии и генетики ( протокол №337 от 19.01.2022г.)

Заведующий кафедрой к.б.н.. М.А. Корженевская \_\_\_\_\_

Рабочая программа одобрена  
на заседании Ученого совета лечебного факультета  
протокол № \_\_\_\_ от \_\_\_\_\_ 2022г.

Председатель Ученого совета лечебного факультета  
проф. Т.Д. Власов \_\_\_\_\_

**Рецензент**

Евгений Наумович Имянитов- член-корреспондент РАН, профессор, д.м.н., заведующий кафедрой общей и молекулярной медицинской генетики СПбГПМУ, заведующий научным отделом биологии опухолевого роста Национального медицинского исследовательского центра онкологии им. Н.Н. Петрова.

**СОГЛАСОВАНО:**

Проректор по послевузовскому образованию К.С.Клюковкин \_\_\_\_\_

Декан факультета послевузовского образования Н.Л.Шапорова \_\_\_\_\_

## СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП	4
3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	4
3.1 Объем дисциплины и виды учебной работы 3.2. Тематический план дисциплины 3.3 Содержание разделов дисциплины 3.4. Лекции 3.5. Практические занятия (семинары) 3.6. Самостоятельная работа	
4.ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4.1. Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация по результатам освоения дисциплины  4.2. Критерии оценки качества знаний аспирантов	
<b>5. ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ОБУЧЕНИЯ</b> Литература для самоподготовки (основная и дополнительная)	15
<b>6. ПРИЛОЖЕНИЯ</b> Оценочные средства	

## 1. Цели и задачи освоения дисциплины

*Целью* изучения дисциплины является формирование у аспиранта углубленных профессиональных знаний в области генетики, изучение теоретических и методологических основ специальности, широкой фундаментальной подготовки в современных направлениях биологии и медицины.

### *Задачи*

1. Углубленное изучение причин болезней на молекулярном и клеточном уровнях.
2. Изучение современных методов генетики и молекулярной генетики.
3. Изучение механизмов генетических процессов, структуры и функций генов и геномов.
4. Приобретение умений и навыков критического анализа и оценки современных научных достижений, в том числе в междисциплинарных областях.

## 2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Генетика» относится к обязательным дисциплинам образовательного компонента ООП, в том числе направленной на подготовку к сдаче кандидатского экзамена.

Требования к предварительной подготовке:

Дисциплина базируется на знаниях, умениях и компетенциях, полученных обучающимся в процессе обучения в высшем учебном заведении, в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования по программам специалиста биология (генетика).

Изучение дисциплины направлено на подготовку к сдаче кандидатского экзамена по дисциплине «Генетика».

Знания и навыки, полученные аспирантами при изучении данной дисциплины, необходимы при подготовке и написании научно-исследовательской работы (диссертации) по специальности 1.5.7. Генетика; при подготовке к преподавательской деятельности по дисциплине «Биология».

## 3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 3.1 Объем дисциплины и виды учебной работы

По учебному плану подготовки аспирантов трудоёмкость учебной нагрузки обучающегося при освоении данной дисциплины составляет:

Всего - 4 зет/144 часа, в том числе:

аудиторная/самостоятельная = 25%/75%

обязательная аудиторная учебная нагрузка аспиранта - 1 зет/36 часов;

самостоятельной работы аспиранта 3 зет/108 часов

<i>Вид учебной работы</i>	<i>Трудоёмкость</i>	
	<i>зет</i>	<i>часов</i>

Аудиторная учебная нагрузка (Ауд)	<i>1</i>	<i>36</i>
в том числе:		
Лекции (Л)		<i>6</i>
Семинары		<i>30</i>
Внеаудиторная самостоятельная работа (СР)	<i>3</i>	<i>108</i>
Форма контроля - кандидатский экзамен		

### 3.2. Тематический план дисциплины

№ п/п	Наименование разделов и тем дисциплины	Всего, часов	Аудиторная работа		Внеаудиторная работа СР
			Л	Семинары	
	<b>ГЕНЕТИКА</b>	<b>144</b>	<b>6</b>	<b>30</b>	<b>108</b>
<b>1.</b>	<b>Раздел 1. Общая часть</b>	<b>14</b>	<b>2</b>	<b>-</b>	<b>10</b>
1.1	Структура и функции гена. Понятие о наследственности. Репликация и репарация ДНК как основа стабильности генетического материала.		2	-	2
1.2	Молекулярные основы наследственности. Гены и хромосомы. Геном человека.		-	-	2
1.3	Реализация наследственной информации. Регуляция действия гена.		-	-	2
1.4	Изменчивость генетического материала. Полиплоидия и анеуплоидия. Хромосомные перестройки. Мутационный процесс. Понятие о модификациях.		-	-	2
1.5	Генетические основы эволюции. Синтетическая теория эволюции.		-	-	2
	<b>Раздел 2. Специальная часть</b>	<b>130</b>	<b>4</b>	<b>28</b>	<b>98</b>
2.1	Генетические основы апоптоза у		-	4	10

	млекопитающих.				
2.2	Генетические механизмы у эукариот. Определение пола. Сперматогенез и овогенез.		-	2	10
2.3	Генетические механизмы у прокариот. Трансформация и трансдукция.		2	4	16
2.4	Нехромосомная наследственность. Клеточные органеллы, содержащие ДНК.		-	2	16
2.5	Экологическая генетика и генетическая токсикология. Фармакогенетика.		-	4	18
2.6	Генетика человека и медицинская генетика. Генотерапия.		2	6	16
2.7	Генная и клеточная инженерия. Генетические основы селекции.		-	6	12

### 3.3.Содержание разделов дисциплины

<i>Наименование раздела дисциплины</i>	<i>Содержание раздела</i>
<b>1. Раздел 1. Общая часть</b>	
1.1 Структура и функции гена. Понятие о наследственности. Репликация и репарация ДНК как основа стабильности генетического материала.	<p>Генный уровень организации. Современная теория гена. Структура и классификация генов.</p> <p>Матричный принцип и Центральная догма молекулярной биологии. Молекулярные основы наследственности.</p> <p>Репликация. Доказательство полуконсервативного механизма репликации.</p> <p>Репарация. Проблема стабильности генетического материала. Основные типы повреждений и репарации ДНК. Контрольные точки (checkpoints) клеточного цикла. Связь репарации и рекомбинации. Репарация ДНК с двойными разрывами.</p> <p>Митоз и мейоз. Биологическое значение.</p>
1.2	Организация наследственного материала у про- и эукариот.

Молекулярные основы наследственности. Гены и хромосомы. Геном человека.	Ядро, строение и функции. Строение и роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК и РНК. Генетический код. Уровни организации наследственного материала. Хроматин. Структурно-функциональное строение хромосом. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Геном человека и его характеристика. Реализация программы «Геном человека». Генетический паспорт. Геномика - медицине.
1.3 Реализация наследственной информации. Регуляция действия гена.	Матричные процессы в клетке. Репликация, транскрипция, трансляция. Сплайсинг и процессинг иРНК, тРНК, рРНК. Регуляция активности генов у про- и эукариот. Уровни регуляции действия генов: претранскрипционный, транскрипционный, посттранскрипционный, трансляционный, посттрансляционный. Генетическая рекомбинация. Рибосомы. Трансляция.
1.4 Изменчивость генетического материала. Полиплоидия и анеуплоидия. Хромосомные перестройки. Мутационный процесс. Понятие о модификациях.	Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная (модификационная), комбинативная, мутационная, онтогенетическая, эпигенетическая. Их значение в эволюции. Типы изменчивости генетического материала (типы мутаций). Изменчивость кариотипа – полиплоидия и анеуплоидия. Хромосомные перестройки: внутривхромосомные (дефиценсы, делеции, дупликации, инверсии), межхромосомные (транслокации, транспозиции). Фенотипический эффект хромосомных перестроек. Генные мутации. Транзиции, трансверсии, вставки и выпадения нуклеотидов, внутригенные перестройки. Модификации как выражение нормы реакции. Типы модификаций: адаптивные модификации, морфозы, фенкопии и фенотипическая супрессия. Белковая наследственность.
1.5 Генетические основы эволюции. Синтетическая теория эволюции.	Генетика популяций. Популяция как единица эволюционного процесса. Закон Харди-Ваинберга. Генетическая гетерогенность популяций: полиморфизм и средняя гетерозиготность. Элементарное эволюционное событие - изменение частот аллелей в популяции. Факторы динамики популяций. Эволюционные теории Ж.Б. Ламарка и Ч. Дарвина. Генетические основы синтетической теории эволюции.
<b>Раздел 2. Специальная часть</b>	
2.1 Генетические основы апоптоза у млекопитающих.	Апоптоз. Рецепторно-сигнальный и митохондриальный пути апоптоза. Регуляция апоптоза. Семейства генов активаторов и ингибиторов апоптоза. Биологическое значение апоптоза. Медицинские аспекты нарушений апоптоза.
2.2 Генетические	Типы определения пола: хромосомный, гапло-диплоидный,

<p>механизмы у эукариот. Определение пола. Сперматогенез и овогенез.</p>	<p>эпигенетический. Балансовая теория определения пола на примере дрозофилы. Пол-определяющая роль У-хромосомы у человека. Соматический мозаицизм женского пола у человека и животных.</p> <p>Оплодотворение, его этапы. Узнавание и контакт сперматозоида с яйцеклеткой. Слияние мембран. Слияние генетического материала. Активация яйца. Неравнозначность мужского и женского ядра.</p> <p>Механизмы эпигенетической изменчивости. Геномный импринтинг, его роль в нормальном и патологическом развитии.</p> <p>Генетический контроль развития. Материнские гены. Зиготические гены сегментации и гомеостатические гены.</p>
<p>2.3 Генетические механизмы у прокариот. Трансформация и трансдукция.</p>	<p>Оперонная организация генетического материала у прокариот. Характеристика бактериальных промоторов и терминаторов. Регуляция экспрессии генов у прокариот.</p> <p>Трансформация. Компетентность. Размер трансформирующего фрагмента.</p> <p>Трансформация в природе и эксперименте у разных видов бактерий. Картирование на коротких расстояниях.</p> <p>Трансдукция. Типы трансдукции: общая, или неспецифическая, специфическая, или профагосцепленная, abortивная. Специфическая трансдукция на примере бактериофага и <i>E.coli</i>. Соотношение и генетический контроль литического и лизогенного путей.</p>
<p>2.4 Нехромосомная наследственность. Клеточные органеллы, содержащие ДНК.</p>	<p>Нехромосомное наследование. Пластидная наследственность. Материнский и отцовский типы наследования. Структура пластидного генома.</p> <p>Митохондриальная наследственность. Вегетативные (митохондриальные) и генеративные (ядерные) мутанты дрожжей неспособные к дыханию, сравнение наследования признака в тетрадном анализе. Структура и мутации митохондриального генома дрожжей и других объектов.</p> <p>Симбиогенетическая гипотеза происхождения эукариотической клетки.</p> <p>Инфекционная наследственность: бактерии и вирусы-симбионты эукариотических клеток. Критерии нехромосомного наследования.</p> <p>Цитоплазматическая наследственность: предетерминация цитоплазмы, прионы.</p>
<p>2.5 Экологическая генетика и генетическая токсикология. Фармакогенетика.</p>	<p>Синэкология и биологические факторы изменчивости. Вирусы и экзогенная ДНК.</p> <p>Аутэкология и генетический контроль устойчивости организмов к факторам среды. Аномалии систем репарации у человека.</p> <p>Фармакогенетика. Генетическая токсикология. Природные и</p>

	<p>антропогенные мутагены и генетически-активные факторы среды. Тест-системы и система тестов в генетической токсикологии. Тест Эймса. Активация промутагенов метаболическими системами организма <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i>.</p> <p>Мутагенез и канцерогенез.</p>
<p>2.6 Генетика человека и медицинская генетика. Генотерапия.</p>	<p>Человек как объект генетики. Методы генетики человека. Генеалогический метод. Наследование доминантных, рецессивных, аутосомных и сцепленных с полом признаков.</p> <p>Близнецовый метод. Однояйцевые и разнаяйцевые близнецы (ОБ и РБ). Проблема наследственности и среды в проявлении признаков. Конкордантность и дискордантность.</p> <p>Цитогенетический метод. Кариотип человека. Гибридизация соматических клеток.</p> <p>Популяционный метод. Генетические последствия близкородственных браков.</p> <p>Медицинская генетика. Понятие о генетическом грузе.</p> <p>Молекулярные болезни. Моногенные и полигенные заболевания.</p> <p>Хромосомные болезни. Диагностика наследственных заболеваний.</p> <p>Генотерапия. Евгеника. Медико-генетическое консультирование. Проблема генетической паспортизации.</p>
<p>2.7 Генная и клеточная инженерия. Генетические основы селекции.</p>	<p>Векторная трансформация про- и эукариот. Типы векторов. Получение генов: синтез, выделение и клонирование. Эндонуклеазы рестрикции. Банки генов. Количественные и качественные характеристики: вероятность клонирования всего генома, идентификация искомого гена по экспрессии, гибридизация ДНК-зондом, иммунологическая идентификация белков – генных продуктов и т.д.</p> <p>Основные приемы генной инженерии: ПЦР, рестрикционное картирование, секвенирование ДНК, обратная транскрипция и банки генов на основе кДНК, ДНК фингерпринт и др.</p> <p>Практическое применение генной инженерии: генодиагностика, генотерапия, криминалистика, установление родства. Проект «Геном человека» и другие геномные проекты.</p> <p>Клеточная инженерия. Культуры соматических клеток животных и растений.</p> <p>Предмет селекции, цели и задачи.</p>

### 3.4. Темы лекций

Раздел	Объем (час)	Тема
--------	-------------	------

<b>1.Общая часть</b>	<b>2</b>	Молекулярные основы наследственности. Матричный принцип и Центральная догма молекулярной биологии. Гены и хромосомы. Геном человека. Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная (модификационная), комбинативная, мутационная, онтогенетическая, эпигенетическая.
	<b>2</b>	Экологическая генетика и генетическая токсикология. Системы тестов в генетической токсикологии. Перспективы фармакогенетики.
<b>2.Специальная часть</b>	<b>2</b>	Человек как объект генетики. Методы генетики человека. Возможности современной генетики для диагностики и лечения наследственных патологий.
	<b>6</b>	
<b>Всего</b>	<b>6</b>	

### 3.5. Темы семинаров

<i>Раздел</i>	<i>Темы семинара</i>	<i>Объем часов</i>
<b>2.1 Генетические основы апоптоза у млекопитающих.</b>	Основные пути апоптоза: рецептор-зависимый и митохондриальный сигнальные пути. Фазы апоптоза. Сигнальная фаза. Эффекторная фаза. Каспазный каскад. Деградиционная фаза – морфологические и биохимические изменения в клетках. Регуляция апоптоза. Семейство белков Bcl-2. Ингибиторы апоптоза. Активаторы апоптоза. Белок p53. Биологические функции апоптоза. Патологии, связанные с нарушениями апоптоза.	4
<b>2.2 Генетические механизмы у эукариот. Определение пола. Сперматогенез и овогенез.</b>	Особенности реализации генетической информации у эукариот. Типы определения пола: хромосомный, гапло-диплоидный, эпигенетический. Соматический мозаицизм женского пола у человека и животных. Особенности сперматогенеза и овогенеза у млекопитающих. Механизмы эпигенетической изменчивости. Генетический контроль развития.	4
<b>2.3 Генетические механизмы у</b>	Особенности регуляции экспрессии генов у прокариот. Система оперонов. Трансформация. Компетентность. Трансформация	4

<b>прокариот. Трансформация и трансдукция.</b>	в природе и эксперименте у разных видов бактерий. Трансдукция. Генетический контроль трансдукции.	
<b>2.4 Нехромосомная наследственность. Клеточные органеллы, содержащие ДНК.</b>	Пластидная наследственность. Структура пластидного генома. Митохондриальная наследственность. Наследование через митохондрии. Структура и функции митохондриального генома. Клеточные органеллы, содержащие ДНК как носители наследственной информации. симбиогенетическая гипотеза происхождения эукариотической клетки. Критерии нехромосомного наследования. Цитоплазматическая наследственность: предетерминация цитоплазмы, прионы.	2
<b>2.5 Экологическая генетика и генетическая токсикология. Фармакогенетика.</b>	Популяционная и экологическая генетика. Генетическая структура популяций. Генетическая основа адаптаций популяций к стрессовым факторам внешней среды. Изменения генетической структуры популяций. Исследование генетических последствий воздействия на живые организмы физических, химических и биологических факторов. Фармакогенетика и персонализированная медицина. Фармакогенетические тесты.	4
<b>2.6 Генетика человека и медицинская генетика. Генотерапия.</b>	Человек как объект генетики. Методы генетики человека. Медицинские аспекты нарушения регуляции работы генов у человека. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. Амплификация и гибридизация ДНК. Электрофорез нуклеиновых кислот. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Генотерапия. Евгеника. Медико-генетическое консультирование. Проблема генетической паспортизации.	6
<b>2.7 Генная и клеточная инженерия. Генетические основы селекции.</b>	Основные приемы генной и клеточной инженерии. Типы векторов. Получение генов. Эндонуклеазы рестрикции. Банки генов. Идентификация искомого гена по экспрессии, гибридизация ДНК-зондом, иммунологическая идентификация белков – генных продуктов и т.д. ПЦР, рестрикционное картирование, секвенирование ДНК, обратная транскрипция и банки генов на основе кДНК. Генодиагностика,	6

	криминалистика, установление родства. Генетические основы селекции.	
<b>Всего:</b>		<b>30</b>

### **3.6. Самостоятельная работа**

Самостоятельная работа предполагает изучение учебного материала, перенесенного с аудиторных занятий на самостоятельную проработку.

Аспирант занимается конспектированием и реферированием первоисточников и научно-исследовательской литературы по тематическим блокам.

#### **Вопросы для самоподготовки**

##### **Тема 1.1**

Ген как единица мутации, рекомбинации и функции. Структура гена эукариот. Генетический код. Репликация ДНК. Репарация, ее механизмы. Клеточный цикл и митоз. Мейоз и его биологическое значение.

##### **Тема 1.2**

Ядро, строение и функции. Строение и роль ДНК и РНК в хранении и реализации генетической информации. Уровни организации наследственного материала. Хроматин. Структурно-функциональное строение хромосом. Характеристика генома человека.

##### **Тема 1.3.**

Матричные процессы в клетке. Центральная догма молекулярной биологии. Транскрипция. Сплайсинг и процессинг иРНК, тРНК, рРНК. Рибосомы. Трансляция. Уровни регуляции действия генов.

##### **Тема 1.4.**

Типы изменчивости: наследственная, ненаследственная (модификационная), комбинативная, мутационная, онтогенетическая, эпигенетическая. Геномные и хромосомные мутации. Генные мутации. Транзиции, трансверсии, вставки и выпадения нуклеотидов, внутригенные перестройки.

##### **Тема 1.5.**

Генетика популяций. Закон Харди-Вайнберга. Понятие об идеальной популяции. Генетические основы синтетической теории эволюции.

##### **Тема 2.1.**

Апоптоз. Основные пути реализации запрограммированной клеточной гибели. Регуляция апоптоза. Биологическое значение апоптоза. Медицинские аспекты нарушений апоптоза.

##### **Тема 2.2.**

Генетические механизмы у эукариот. Особенности репликации и транскрипции у эукариот. Определение пола. Генетический контроль гаметогенеза. Оплодотворение, его этапы. Механизмы эпигенетической изменчивости. Генетический контроль развития.

### **Тема 2.3.**

Особенности генетических механизмов у прокариот. Опероны. Трансформация и трансдукция, применение в генной инженерии.

### **Тема 2.4.**

Пластидные геномы. Геном митохондрий. Нехромосомная наследственность. Цитоплазматическая наследственность.

### **Тема 2.5.**

Экологическая генетика. Задачи и методы фармакогенетики и генетической токсикологии.

### **Тема 2.6.**

Методы генетики человека. Возможности молекулярно-генетической диагностики наследственных патологий. Понятие о синдромах, обусловленных генетической патологией. Принципы лечения наследственных болезней. Генотерапия.

### **Тема 2.7.**

Методы генной инженерии. Биотехнология. Генная инженерия для медицины. Возможности клеточной инженерии. Понятие о селекции.

## **4. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **4.1. Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация по результатам освоения дисциплины**

#### **4.1. Система и формы контроля**

Текущий контроль успеваемости и выполнения научно-исследовательской работы постоянно осуществляет научный руководитель аспиранта.

По мере освоения программы дисциплины «Генетика» аспирант должен сдать 3 зачета, после чего получает допуск к сдаче кандидатского экзамена по дисциплине «Генетика».

Зачеты по освоенным разделам дисциплины входят в содержание промежуточной аттестации по итогам I, III и IV семестров, фиксируются в зачетном листе аспиранта.

Зачет состоит из тестового контроля по разделам программы, после прохождения тестового контроля аспирант сдает зачет по соответствующему разделу в виде собеседования (по определенному перечню вопросов).

	Время проведения	Содержание	Оценка
Зачет 1.	1-й семестр	Раздел 1; Тема 1.1. Тема 1.2. Тема 1.3. Раздел программы, соответствующий избранной теме диссертации	зачет/незачет
Зачет 2.	3-й семестр	Тема 1.4. Тема 1.5. Раздел 2; Тема 2.1. Тема 2.2. Тема 2.3	зачет/незачет
Зачет 3.	4-й семестр	Тема 2.4. Тема 2.5. Тема 2.6. Тема 2.7.	зачет/незачет допуск к кандидатскому экзамену
Кандидатский экзамен		Программа-минимум Дополнительная программа	пятибалльная система

#### 4.2. Критерии оценки качества знаний аспирантов

Тестовый контроль – зачет при 80% правильных ответов.

Зачет по разделу программы включает 2 вопроса.

**«зачет»** – знать в полном объеме все вопросы и иметь целостное представление по сути вопроса.

**«незачет»** - фрагментарные знания, нет целостного представления по одному из заданных вопросов.

По мере совершенствования знаний по дисциплине «Генетика» аспирант должен:

результаты освоения дисциплины	оценка освоения дисциплины
<p><b>ЗНАТЬ:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-причины наследственных болезней на молекулярном и клеточном уровнях</li> <li>-современные методы медицинской генетики и молекулярной генетики</li> <li>-механизмы генетических процессов, а также структуру и функции генов и геномов</li> <li>- методы критического анализа и оценки современных научных достижений, в том числе в междисциплинарных областях</li> <li>- основные направления повышения эффективности диагностики, лечения и профилактики в клинической медицине на современном этапе</li> <li>- современные информативные методы лабораторной и</li> </ul>	<p>текущий контроль знаний (опрос, обсуждение)</p> <p>зачет 1. – тестовый контроль вопросу к зачету</p>

инструментальной диагностики по изучаемому разделу и смежным дисциплинам	
<p><b>УМЕТЬ:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- систематизировать, обобщать методический опыт научных исследований в профессиональной медицинской области (генетика и смежные специальности).</li> <li>- критически оценить научную информацию о методах исследования при генетической патологии, отвечающих поставленным задачам.</li> <li>- использовать знания для осуществления диагностики, и профилактики наследственных болезней</li> <li>- применять результаты фундаментальных исследований в области генетики, значимые для понимания этиологии и патогенеза, совершенствования диагностики и профилактики наследственных болезней</li> <li>- применять в медицинской и профессиональной практике принципы биоэтики</li> <li>- приобретение умений и навыков критического анализа и оценки современных научных достижений, в том числе в междисциплинарных областях</li> <li>- применять знания специальной дисциплины для выполнения научных исследований</li> </ul>	<p>текущий контроль знаний (опрос, обсуждение)</p> <p>зачет 2. – ситуационные задачи зачет 3. – ситуационные задачи</p>
	Кандидатский экзамен

## 5. ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ОБУЧЕНИЯ

### Литература, рекомендуемая для самоподготовки.

#### Основная литература:

1. Руденская Г. Е., Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-4855-7 - Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970448557.html>
2. Гинтер Е.К., Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. : ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3 - Режим доступа: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>

3. Хаитов Р.М., Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8 - Режим доступа:  
<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

Дополнительная литература:

1. Уильям С. Клаг, Майкл Р. Каммингс, Шарлотта А. Спенсер, Майкл А. Палладино. Перевод с английского: А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина., Мир биологии и медицины. Основы генетики. 8-е изд., перераб. и доп.- М :ТЕХНОСФЕРА, 2016.- 942с. Библиотека кафедры медицинской биологии и генетики (1 экз)
2. Г.А. Журавлева., Генная инженерия в биотехнологии: учебник для высших учебных заведений/ред. С.Г. Инге-Вечтомов.- Спб: Эко-Вектор, 2016г.- 328с. Библиотека кафедры медицинской биологии и генетики (1 экз)
3. М.А. Пальцев, И.М. Кветной, В.О. Полякова, Е.М. Пальцева, С.У. Мурсалов, У.К. Мурсалов, Н.С. Линькова, Р. Дж. Рейтер. Молекулярные механизмы нейродегенеративных заболеваний (лекционные очерки)- Спб: Эко-Вектор, 2016.- 175с.
4. М.А. Пальцев, И.М. Кветной, В.А.Зуев, Н.С. Линькова, Т.В.Кветная., Нейродегенеративные заболевания. Молекулярные основы патогенеза, прижизненной персонифицированной диагностики и таргетной фармакотерапии. – Спб: ООО «Эко-Вектор», 2019.- 199с. Библиотека кафедры медицинской биологии и генетики (1 экз)
5. Л.Н. Миронова, М.В. Падкина, Е.В. Самбук., *РНК*: Синтез и функции.: учебное пособие/ Под.ред. С.Г. Инге-Вечтомов.- Спб.: Эко-Вектор, 2017.-287с. Библиотека кафедры медицинской биологии и генетики (1 экз)
6. В.Н.Горбунова, М.А.Корженевская, Л.Е.Анисимова, Е.В.Карпова, С.В. Розенфельд, Н.Н.Степанов, Е.Ф.Того. Генетика в клинической практике /руководство для врачей /ред. С.И. Рябова- Спб: СпецЛит, 2015 г.- 334с. Библиотека кафедры медицинской биологии и генетики (1 экз), НО (3 экз).
7. Н.П. Бочков, Е.К. Гинтер, В.П. Пузыревю., Наследственные болезни: национальное руководство.- М: ГЭОТАР-Медиа, 2013.-936с. Библиотека кафедры медицинской биологии и генетики (1 экз)
8. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы : научное издание / ред. М. Р. Спейчер [и др.] ; науч. ред. пер. В. С. Баранов ; [пер. с англ. : А. Ш. Латыпов и др.]. - СПб. : "Изд-во Н-Л", 2013. - 1056 с. : ил. (6 экз)

ЭБС «Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза»

ЭБС «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека».

База данных «ClinicalKey».

Электронно-библиотечная система «Elibrary», доступ к периодическим изданиям  
<https://www.elibrary.ru/defaultx.asp>

**Интернет-ресурсы:**

1. <http://www.medline.ru/>
2. <http://molbiol.ru/>
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
4. [www.nature.com/fertility](http://www.nature.com/fertility)
5. <http://www.ngrl.org.uk/wessex/>
6. <http://gene-quantification.info/>

7. <http://jmg.bmj.com/>
8. <http://atlasgeneticsoncology.org/index.html>