

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 27.07.2024 11:39:19
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ХАНТЫ-МАНСКИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА-ЮГРЫ
"Сургутский государственный университет"**

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебно-методической работе
Е.В. Коновалова
13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

Генетика
рабочая программа дисциплины (модуля)
Программа кандидатского экзамена

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**

Шифр и наименование
научной специальности 1.5.7. Генетика

Форма обучения **очная**

Часов по учебному плану 144 Вид контроля: **экзамен**
в том числе:
аудиторные занятия 48
самостоятельная работа 60
часов на контроль 36

Распределение часов дисциплины

Курс	4	
	уп	рп
Вид занятий		
Лекции	16	16
Практические	32	32
Итого ауд.	48	48
Контактная работа	48	48
Сам. работа	60	60
Часы на контроль	36	36
Итого	144	144

Программу составил(и):

Канд. мед. наук, ведущий научный сотрудник Донников М.Ю.

Рабочая программа дисциплины

Генетика

разработана в соответствии с ФГТ:

Приказ Минобрнауки России от 20.10.2021 г. №951 "Об утверждении федеральных государственных требований 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)".

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Патофизиологии и общей патологии

Протокол от 21.03.2024 г. № 10

Зав. кафедрой д-р мед. наук, профессор Коваленко Л.В.

Председатель УМС медицинского института

канд. мед. наук, преподаватель Васильева Е.А.

Протокол от 25 апреля 2024 г. № 06

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Целью изучения дисциплины является формирование углубленных профессиональных знаний в области генетики; владения навыками современных методов исследования; системное представление о комплексе имеющихся методов и методик для обеспечения соответствующего теоретического уровня научной специальности; формирование у обучающихся умение находить и анализировать современную научную информацию в области медицины, формирование и совершенствование навыков самостоятельной научно-исследовательской работы Дисциплина направлена на подготовку к сдаче кандидатского экзамена по научной специальности 1.5.7. Генетика.
-----	--

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП ВО

2.1	Предшествующими для изучения дисциплины являются:
2.1.1	результаты освоения дисциплин, направленных на подготовку к сдаче кандидатских экзаменов, «История и философия науки», «Иностранный язык»; факультативных дисциплин «Методология диссертационного исследования и подготовки научных публикаций»; «Математические методы обработки медико-биологических данных»;
2.1.2	результаты научной (научно-исследовательской) деятельности аспирантов, направленной на подготовку диссертации к защите;
2.1.3	результаты научной (научно-исследовательской) деятельности аспирантов, направленной на подготовку публикаций;
2.1.4	результаты прохождения научно-исследовательской практики.
2.2	Последующими к изучению дисциплины являются знания, умения и навыки, используемые аспирантами:
2.2.1	в научной (научно-исследовательской) деятельности аспирантов, направленной на подготовку диссертации к защите;
2.2.2	в научной (научно-исследовательской) деятельности аспирантов, направленной на подготовку публикаций;
2.2.3	при прохождении итоговой аттестации.

3. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	важнейшие закономерности изменчивости и наследственности, закономерности передачи и реализации наследственных признаков;
3.1.2	своевременное состояние хромосомной теории наследственности и методах генетического анализа;
3.1.3	представление об основных методах изучения генетики человека;
3.1.4	представление об основных научных проблемах и дискуссионных вопросах современной генетики.
3.2	Уметь:
3.2.1	формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций;
3.2.2	объяснить особенности строения и свойства молекул, обеспечивающих функционирование генетического аппарата
3.2.3	использовать основные законы естественнонаучных дисциплин в профессиональной деятельности.
3.3	Владеть:
3.3.1	понятийным аппаратом дисциплины;
3.3.2	культурой постановки эксперимента в генетике;
3.3.3	исследованиями функционального состояния организма человека.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Курс	Часов	Литература	Примечание
1.1	Структура и функции гена. Понятие о наследственности. Репликация и репарация ДНК как основа стабильности генетического материала /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.2	Структура и функции гена. Понятие о наследственности. Репликация и репарация ДНК как основа стабильности генетического материала /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.3	Структура и функции гена. Понятие о наследственности. Репликация и репарация ДНК как основа стабильности генетического материала /Ср/	4	6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	

1.4	Молекулярные основы наследственности. Гены и хромосомы. Геном человека /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.5	Молекулярные основы наследственности. Гены и хромосомы. Геном человека /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.6	Молекулярные основы наследственности. Гены и хромосомы. Геном человека /Ср/	4	6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.7	Генетические механизмы у эукариот. Определение пола. Сперматогенез и овогенез /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.8	Генетические механизмы у эукариот. Определение пола. Сперматогенез и овогенез /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.9	Генетические механизмы у эукариот. Определение пола. Сперматогенез и овогенез /Ср/	4	8	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.10	Генетические механизмы у прокариот. Трансформация и трансдукция /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.11	Генетические механизмы у прокариот. Трансформация и трансдукция /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.12	Генетические механизмы у прокариот. Трансформация и трансдукция /Ср/	4	8	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.13	Нехромосомная наследственность. Клеточные органеллы, содержащие ДНК /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.14	Нехромосомная наследственность. Клеточные органеллы, содержащие ДНК /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.15	Нехромосомная наследственность. Клеточные органеллы, содержащие ДНК /Ср/	4	8	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.16	Экологическая генетика и генетическая токсикология. Фармакогенетика /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.17	Экологическая генетика и генетическая токсикология. Фармакогенетика /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.18	Экологическая генетика и генетическая токсикология. Фармакогенетика /Ср/	4	8	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.19	Генетика человека и медицинская генетика. Генотерапия /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.20	Генетика человека и медицинская генетика. Генотерапия /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.21	Генетика человека и медицинская генетика. Генотерапия /Ср/	4	8	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.22	Генная и клеточная инженерия. Генетические основы селекции /Лек/	4	2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	

1.23	Генная и клеточная инженерия. Генетические основы селекции /Пр/	4	4	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.24	Генная и клеточная инженерия. Генетические основы селекции /Ср/	4	8	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	
1.25	Контрольная работа	4		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	Задание для контрольной работы
1.26	/Экзамен/	4	36	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 1.6 Л1.7 Л1.8 Л1.9 Л1.10 Л1.11 Л1.12 Л1.13	Вопросы к кандидатскому экзамену

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Контрольные вопросы и задания

Проведение текущего контроля успеваемости

Тема 1. Структура и функции гена. Понятие о наследственности. Репликация и репарация ДНК как основа стабильности генетического материала

Устный опрос

Генный уровень организации.

Современная теория гена.

Структура и классификация генов.

Матричный принцип и Центральная догма молекулярной биологии.

Практические занятия

Молекулярные основы наследственности.

Репликация. Доказательство полуконсервативного механизма репликации.

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.

Митоз и мейоз. Биологическое значение

Задания для самостоятельной работы в форме рефератов (тематика представлена в п. 5.2).

Тема 2 Молекулярные основы наследственности. Гены и хромосомы. Геном человека

Устный опрос:

Организация наследственного материала у про- и эукариот.

Генетический код.

Практические занятия

Современные представления о нормальном кариотипе человека.

Геном человека и его характеристика.

Реализация программы «Геном человека».

Генетический паспорт.

Геномика - медицине

Задания для самостоятельной работы в форме рефератов (тематика представлена в п. 5.2).

Тема 3. Генетические механизмы у эукариот. Определение пола. Сперматогенез и овогенез

Устный опрос:

Типы определения пола: хромосомный, гапло-диплоидный, эпигенетический.

Балансовая теория определения пола на примере дрозофилы.

Пол-определяющая роль У-хромосомы у человека.

Узнавание и контакт сперматозоида с яйцеклеткой. Слияние мембран. Слияние генетического материала.

Активация яйца. Неравнозначность мужского и женского ядра.

Практические занятия

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.

Задания для самостоятельной работы по вопросам:

Генетические механизмы у эукариот.

Особенности репликации и транскрипции у эукариот.

Определение пола.

Генетический контроль гаметогенеза. Оплодотворение, его этапы.

Геномный импринтинг, его роль в нормальном и патологическом развитии.

Материнские гены. Зиготические гены сегментации и гомеозисные гены.

Тема 4 Генетические механизмы у прокариот. Трансформация и трансдукция

Устный опрос:

Оперонная организация генетического материала у прокариот.

Характеристика бактериальных промоторов и терминаторов.

Регуляция экспрессии генов у прокариот. Трансформация. Компетентность.

Размер трансформирующего фрагмента.

Практические работы

Особенности регуляции экспрессии генов у прокариот.

Система оперонов.

Трансдукция. Генетический контроль трансдукции.

Задания для самостоятельной работы в форме рефератов (тематика представлена в п. 5.2).

Тема 5. Нехромосомная наследственность. Клеточные органеллы, содержащие ДНК

Устный опрос:

Нехромосомное наследование.

Материнский и отцовский типы наследования.

Структура и мутации митохондриального генома дрожжей и других объектов.

Практические работы:

Пластидная наследственность

Структура пластидного генома.

Митохондриальная наследственность.

Критерии нехромосомного наследования.

Цитоплазматическая наследственность: предетерминация цитоплазмы, прионы

Задания для самостоятельной работы в форме рефератов (тематика представлена в п. 5.2).

Тема 6. Экологическая генетика и генетическая токсикология. Фармакогенетика.

Устный опрос:

Синэкология и биологические факторы изменчивости. Вирусы и экзогенная ДНК.

Аутэкология и генетический контроль устойчивости организмов к факторам среды.

Аномалии систем репарации у человека.

Практические работы

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

Задания для самостоятельной работы в форме рефератов (тематика представлена в п. 5.2).

Тема 7. Генетика человека и медицинская генетика. Генотерапия

Устный опрос:

Человек как объект генетики.

Методы генетики человека.

Генеалогический метод.

Хромосомные болезни. Диагностика наследственных заболеваний.

Генотерапия. Евгеника. Медико-генети

Практические работы

Медицинские аспекты нарушения регуляции работы генов у человека.

Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

Аmplификация и гибридизация ДНК. Электрофорез нуклеиновых кислот.

Прямые и косвенные методы ДНК диагностики.

Генотерапия. Евгеника.

Медико-генетическое консультирование. Проблема генетической паспортизации.

Задания для самостоятельной работы в форме рефератов (тематика представлена в п. 5.2).

Тема 8. Генная и клеточная инженерия. Генетические основы селекции

Устный опрос:

Методы генной инженерии.

Биотехнология.

Генная инженерия для медицины

Эндонуклеазы рестрикции. Банки генов.

Предмет селекции, цели и задачи

Практические работы

Идентификация искомого гена по экспрессии, гибридизация ДНК-зондом, иммунологическая идентификация белков – генных продуктов и т.д.

Генетические основы селекции.

Возможности клеточной инженерии. Понятие о селекции.

Задания для самостоятельной работы в форме рефератов (тематика представлена в п. 5.2).

Проведение промежуточной аттестации по дисциплине

Вопросы для подготовки к кандидатскому экзамену

1. Структура гена эукариот. Современные представления о гене.
2. Генетический код и его свойства.
3. Наследование признаков при взаимодействии генов.
4. Цитологические основы наследственности. Мейоз.
5. Структура и функции ДНК
6. Структура и функции РНК

7. Уровни организации генетической информации
8. Репликация ДНК
9. Процессы рекомбинации у про- и эукариот
10. Репарация ДНК
11. Транскрипция
12. Процессинг РНК
13. Рибосомы. Трансляция
14. Геномные мутации
15. Хромосомные перестройки
16. Генные мутации
17. Апоптоз
18. Особенности репликации и транскрипции у эукариот
19. Генетический контроль гаметогенеза
20. Оплодотворение, его этапы
21. Генетический контроль развития организмов
22. Особенности генетических механизмов у прокариот. Опероны
23. Нехромосомная наследственность
24. Цитоплазматическая наследственность. Прионы
25. Клеточная инженерия
26. Генная инженерия. Основные методы
27. Биотехнология. Генетически модифицированные организмы
28. Фармакогенетика
29. Генетическая токсикология
30. Геном человека
31. Методы генетики человека
32. Моногенные наследственные заболевания человека
33. Медицинская генетика. Наследственные болезни метаболизма
34. Медицинская генетика. Геномные болезни
35. Медицинская генетика. Хромосомные болезни
36. Генодиагностика и генотерапия
37. Болезни человека, обусловленные дефектами систем репарации
38. Геномика. Методы геномики
39. Генетическое картирование
40. Использование методов РНК интерференции

5.2. Темы письменных работ

Тематика рефератов по теме 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.

Тематика рефератов по теме 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.

Тематика рефератов по теме 4

Трансформация в природе и эксперименте у разных видов бактерий. Картирование на коротких расстояниях.
 Трансдукция. Типы трансдукции: общая, или неспецифическая, специфическая, или профагосцепленная, abortивная.
 Специфическая трансдукция на примере бактериофага и E.coli. Соотношение и генетический контроль литического и лизогенного путей.
 Особенности генетических механизмов у прокариот.
 Трансформация и трансдукция, применение в генной инженерии.

Тематика рефератов по теме 5

Пластидные геномы.
 Геном митохондрий.
 Вегетативные (митохондриальные) и генеративные (ядерные) мутанты дрожжей неспособные к дыханию, сравнение наследования признака в тетрадном анализе.
 Симбиогенетическая гипотеза происхождения эукариотической клетки.
 Инфекционная наследственность: бактерии и вирусы-симбионты эукариотических клеток.

Тематика рефератов по теме 6

Фармакогенетика. Генетическая токсикология.
 Природные и антропогенные мутагены и генетически-активные факторы среды.
 Тест-системы и система тестов в генетической токсикологии.
 Тест Эймса. Активация промутагенов метаболическими системами организма in vivo и in vitro.

Мутагенез и канцерогенез.

Экологическая генетика. Задачи и методы фармакогенетики и генетической токсикологии.

Тематика рефератов по теме 7

Наследование доминантных, рецессивных, аутомсомных и сцепленных с полом признаков.

Близнецовый метод. Однояйцевые и разнаяйцевые близнецы (ОБ и РБ). Проблема наследственности и среды в проявлении признаков.

Конкордантность и дискордантность.

Цитогенетический метод. Кариотип человека. Гибридизация соматических клеток.

Популяционный метод. Генетические последствия близкородственных браков.

Медицинская генетика. Понятие о генетическом грузе.

Молекулярные болезни. Моногенные и полигенные заболевания.

Тематика рефератов по теме 8

Векторная трансформация про- и эукариот. Типы векторов.

Получение генов: синтез, выделение и клонирование

Основные приемы генной инженерии: ПЦР, рестрикционное картирование, секвенирование ДНК, обратная транскрипция и банки генов на основе к ДНК, ДНК фингерпринт и др.

Практическое применение генной инженерии: генодиагностика, генотерапия, криминалистика, установление родства.

Клеточная инженерия

Контрольная работа проводится в форме тестирования

1. Т. Морган сформулировал:

А – хромосомную теорию наследственности;

Б – основные закономерности преемственности свойств и признаков;

В – процессы образования гамет

2. Выберите один, наиболее правильный вариант. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка

А – генеалогического

Б – близнецового

В – цитогенетического

Г – гибридологического

3. Г. Мендель описал:

А – хромосомную теорию наследственности;

Б – основные закономерности преемственности свойств и признаков;

В – процессы образования гамет

4. Свойство организмов повторять в ряде поколений сходные признаки называется:

А – преемственность;

Б – наследственность;

В – изменчивость;

Г – фенотип

5. Совокупность всех наследственных факторов получила название:

А – геном;

Б – генотип;

В – фенотип;

Г – норма реакции

6. Трейлер – это:

А - триплет нуклеотидов, кодирующий в большинстве случаев 25 аминокислоту формилметионин;

Б - последовательность нуклеотидов с метилированными основаниями;

В - концевая часть молекулы и-РНК, прерывающая сборку молекулы белка

7. Сущность неполного доминирования:

А. рецессивный ген подавляет действие доминантного;

Б. доминантный аллель не полностью подавляет действие рецессивного и проявляется промежуточный признак;

В. два аллеля одного гена определяют новый признак.

8. Сущность сверхдоминирования:

А. рецессивный и доминантный гены вместе определяют новый признак;

Б. доминантный аллель в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном;

В. один доминантный ген подавляет действие другого доминантного гена.

9. Фенотипическое проявление гиповитаминоза В1:

А. конъюнктивиты;

Б. нарушение свертывания крови;

В. бери бери;

Г. рахит.

10. Фенотипическое проявление гиповитаминоза Д:

- А. рахит;
- Б. анемия;
- В. нарушение зрения;
- Г. бесплодие.

11. Примеры миссенс мутаций у человека:

- А. гемоглобины S, C; Б. синдром Дауна;
- В. синдром Орбели.

12. Выберите один, наиболее правильный вариант. Метод, позволяющий изучать влияние условий среды на развитие признаков

- А) гибридологический
- Б) цитогенетический
- В) генеалогический
- Г) близнецовый

13. Выберите один, наиболее правильный вариант. Какой метод генетики используют для определения роли факторов среды в формировании 26 фенотипа человека

- А) генеалогический
- Б) биохимический
- В) палеонтологический
- Г) близнецовый

14. Выберите один, наиболее правильный вариант. Какой метод используют в генетике при изучении геномных мутаций?

- А) близнецовый
- Б) генеалогический
- В) биохимический
- Г) цитогенетический

15. Какая из стадий клеточного цикла соматических клеток наиболее подходит для кариотипирования?

- А) ранняя интерфаза;
- Б) метафаза;
- В) анафаза;
- Г) телофаза

16. Какое вещество используется для остановки митоза на стадии метафазы?

- А) ризин в слабой концентрации;
- Б) трипсин;
- В) додецилсульфат натрия;
- Г) колхицин.

17. Какой раствор обычно используется в качестве гипотонического при кариотипическом анализе?

- А) 0.56% раствор цианистого калия;
- Б) 0.56% раствор хлористого калия;
- В) 1 М раствор хлористого калия;
- Г) 0.85% раствор хлористого натрия.

18. Как называются хромосомы, имеющие плечи равной длины?

- А) телоцентрические;
- Б) акроцентрические;
- В) метацентрические;
- Г) субтелоцентрические.

19. Последствия нонсенс мутации:

- А. синтезируется новый белок, не свойственный данному организму;
- Б. синтезируются обрывки полипептида;
- В. в полипептиде происходит замена нескольких аминокислот.

20. Прогамный тип определения пола наблюдается:

- А - при слиянии гамет;
- Б - во время личиночного развития;
- В - до оплодотворения

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**6.1. Рекомендуемая литература**

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Кол-во
Л1.1	Костерин, О. Э.	Основы генетики : учебник	Новосибирск: Новосибирский государственный университет, 2022. https://www.iprbookshop.ru/128138.html	1
Л1.2	Алферова Г. А. Подгорнова Г.П. Кондаурова Т.И.	Генетика : учебник для вузов	Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru/bcode/512672	1
Л1.3	Борисова, Т. Н. Чуваков Г.И.	Медицинская генетика : учебное пособие для вузов	Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru/bcode/512854	1
Л1.4	Горбунова В.Н. Стрекалов Д.Л. Суспицын Е.Н.	Клиническая генетика : учебник	Санкт-Петербург : Фолиант, 2015 https://www.iprbookshop.ru/61918.html	1
Л1.5	Осипова, Л. А.	Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов	Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru/bcode/512862	1
Л1.6	Осипова, Л. А.	Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов	Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru/bcode/513818	1
Л1.7	Липовецкий Б.М.	Клиническая липидология: учебное пособие для вузов	Москва : Юрайт, 2023 https://urait.ru/bcode/518188	1
Л1.8	Асанов А.Ю. Байдаков Г.В. Балановская Е.В.	Медицинская генетика : национальное руководство	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022	6
Л1.9	Гинтер Е.К. Пузырев В.П. Куцев С.И.	Медицинская генетика : национальное руководство	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022 https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html	1
Л1.10	Хэйне С.	ДНК — не приговор : удивительная связь между вами и вашими генами	Москва : Манн, Иванов и Фербер, 2019	2
Л1.11	Аббат А.В. Андреева Е.Д. [и др.]	Методы редактирования генов и геномов : монография	Новосибирск : Издательство Сибирского отделения Российской академии наук, 2020	1
Л1.12	Русановский В.В. Воробьев К.В. Полякова Т.И. Сухов И.Б.	Основы медицинской генетики и молекулярно-генетической экспертизы : учебник	Москва : РУСАЙНС, 2022.	10
Л1.13	Клещенко Е.	ДНК и её человек : краткая история ДНК-идентификации	Москва : Альпина нон-фикшн, 2020	4

6.2. Электронно-библиотечные системы

Э1	Электронно-библиотечная система Znanium http://new.znanium.ru
Э2	Электронно-библиотечная система «Лань» http://e.lanbook.com
Э3	Электронно-библиотечная система IPR SMART (IPRbooks) http://www.iprbookshop.ru
Э4	Электронно-библиотечная система «Юрайт» https://urait.ru
Э5	Электронная медицинская библиотека «Консультант врача» https://www.rosmedlib.ru

6.3. Информационные, информационно-справочные системы

6.3.1	Гарант – справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации http://www.garant.ru
6.3.2	КонсультантПлюс – справочно-правовая система http://www.consultant.ru

6.4. Профессиональные базы данных

В локальной сети http://lib.surgu.ru/ru/pages/resursi/bd/lan	
6.4.1.	Электронная библиотека СурГУ https://elib.surgu.ru
6.4.2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU http://www.elibrary.ru
6.4.3.	Евразийская патентная информационная система (ЕАПАТИС) http://www.eapatis.com
6.4.4.	Виртуальный читальный зал Российской государственной библиотеки (ВЧЗ РГБ) https://ldiss.rsl.ru
6.4.5.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) nab.ru
6.4.6.	Архив научных журналов (NEICON) http://archive.neicon.ru
6.4.7.	Springer Nature https://link.springer.com
6.4.8.	Полнотекстовая коллекция журналов РАН https://journals.rcsi.science

6.4.9.	Wiley Journals Database https://onlinelibrary.wiley.com
<i>В свободном доступе сети Интернет</i>	
6.4.10.	База данных ВИНТИ РАН http://www.viniti.ru
6.4.11.	Единое окно доступа к образовательным ресурсам - информационная система http://window.edu.ru
6.4.12.	КиберЛенинка - научная электронная библиотека http://cyberleninka.ru
6.4.13.	Электронные коллекции на портале Президентской библиотеки им. Б. Н. Ельцина http://www.prlib.ru/collections
6.4.14.	Российская национальная библиотека. https://primo.nlr.ru/primo-explore/collectionDiscovery?vid=07NLR_VU1&lang=ru_RU
6.4.15.	Библиотека электронных журналов в г. Регенсбург (Германия). http://www.bibliothek.uni-regensburg.de/ezeit
6.4.16.	BioMed Central http://www.biomedcentral.com
6.4.17.	New England Journal of Medicine http://www.nejm.org
6.4.18.	Полнотекстовый журнал (Free Medical Journals) http://www.freemedicaljournals.com
6.4.19.	Электронные книги eBook Clinical Collection https://search.ebscohost.com
6.4.20.	Directory of Open Access Journals https://doaj.org

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1	Учебные аудитории Университета для проведения занятий лекционного типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации оснащены: комплект специализированной учебной мебели, маркерная (меловая) доска, комплект переносного мультимедийного оборудования - компьютер, проектор, проекционный экран, компьютеры с возможностью выхода в Интернет и доступом в электронную информационно-образовательную среду.
7.2	Помещения для самостоятельной работы оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационную образовательную среду СурГУ:
	539,541,542 Зал медико-биологической литературы и литературы по физической культуре и спорту
	442 Зал естественно-научной и технической литературы
	441 Зал иностранной литературы

8. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

<p>Проведение текущего контроля успеваемости по дисциплине</p> <p>Методические рекомендации по проведению основных видов учебных занятий</p> <p>При изучении дисциплины используются следующие основные методы и средства обучения, направленные на повышение качества подготовки аспирантов путем развития у аспирантов творческих способностей и самостоятельности:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Контекстное обучение – мотивация аспирантов к усвоению знаний путем выявления связей между конкретными знаниями и его применением. - Проблемное обучение – стимулирование аспирантов к самостоятельному приобретению знаний, необходимых для решения конкретной проблемы. - Обучение на основе опыта – активизация познавательной деятельности аспиранта за счет ассоциации и собственного опыта с предметом изучения. - Индивидуальное обучение – выстраивание аспирантами собственной образовательной траектории на основе формирования индивидуальной программы с учетом интересов аспирантов. - Междисциплинарное обучение – использование знаний из разных областей, их группировка и концентрация в контексте решаемой задачи. <p>Лекции являются одним из основных методов обучения по дисциплинам, направленным на подготовку к кандидатскому экзамену, которые должны решать следующие задачи:</p> <ul style="list-style-type: none"> - изложить основной материал программы курса; - развить у аспирантов потребность к самостоятельной работе над учебной и научной литературой. <p>Главной задачей каждой лекции является раскрытие сущности темы и анализ ее основных положений.</p> <p>Содержание лекций определяется рабочей программой дисциплины. Крайне желательно, чтобы каждая лекция охватывала и исчерпывала определенную тему курса и представляла собой логически вполне законченную работу. Лучше сократить тему, но не допускать перерыва ее на таком месте, когда основная идея еще полностью не раскрыта.</p> <p>Привлечение графического и табличного материала на лекции позволит более объемно изложить материал.</p> <p>Целью практических занятий является:</p> <ul style="list-style-type: none"> - закрепление теоретического материала, рассмотренного аспирантами самостоятельно; - проверка уровня понимания аспирантами вопросов, рассмотренных самостоятельно по учебной литературе, степени и качества усвоения материала аспирантами; - восполнение пробелов в пройденной теоретической части курса и оказание помощи в его освоении. <p>В начале очередного занятия необходимо сформулировать цель, поставить задачи.</p> <p>Методические рекомендации по организации самостоятельной работы аспирантов</p> <p>Целью самостоятельной работы аспирантов является формирование способностей к самостоятельному познанию и обучению, поиску литературы, обобщению, оформлению и представлению полученных результатов, их критическому анализу, поиску новых неординарных решений, аргументированному отстаиванию своих предложений, умений подготовки выступлений и ведения дискуссий.</p>

Методические рекомендации по организации самостоятельной работы аспирантов

Целью самостоятельной работы аспирантов является формирование способностей к самостоятельному познанию и обучению, поиску литературы, обобщению, оформлению и представлению полученных результатов, их критическому анализу, поиску новых неординарных решений, аргументированному отстаиванию своих предложений, умений подготовки выступлений и ведения дискуссий.

Методические рекомендации призваны помочь аспирантам организовать самостоятельную работу при изучении курса с материалами лекций, практических и семинарских занятий, литературы по общим и специальным вопросам медицинских наук.

Задачами самостоятельной работы аспирантов являются:

- систематизация и закрепление полученных теоретических знаний и практических умений;
- углубление и расширение теоретических знаний;
- формирование умений использовать нормативную, правовую, справочную документацию и специальную литературу;
- развитие познавательных способностей и активности: творческой инициативы, самостоятельности, ответственности и организованности;
- формирование самостоятельности мышления, способностей к саморазвитию, самосовершенствованию и самореализации;
- развитие исследовательских умений;
- использование материала, собранного и полученного в ходе самостоятельных занятий на семинарах, на практических занятиях, при написании научно-исследовательских работ, для эффективной подготовки к зачетам и экзаменам.

Аудиторная самостоятельная работа по дисциплине выполняется на учебных занятиях под непосредственным руководством преподавателя и по его заданию.

Внеаудиторная самостоятельная работа выполняется аспирантом по заданию преподавателя, но без его непосредственного участия.

Основными видами самостоятельной работы аспиранта без участия преподавателя являются:

- формирование и усвоение содержания конспекта лекций на базе рекомендованной лектором учебной литературы, включая информационные образовательные ресурсы (электронные учебники, электронные библиотеки и др.);
- подготовка к семинарам, их оформление;
- составление аннотированного списка статей из соответствующих журналов по темам занятий;
- выполнение домашних заданий в виде решения отдельных задач, проведения типовых расчетов и индивидуальных работ по отдельным разделам содержания дисциплин и т.д.

Самостоятельная работа аспирантов осуществляется в следующих формах:

- подготовка к семинарским занятиям,
- выполнение рефератов,
- изучение дополнительной литературы и подготовка ответов на вопросы для самостоятельного изучения.

1) Подготовка к семинарским и практическим занятиям.

При подготовке к семинарским занятиям аспирантам необходимо ориентироваться на вопросы, вынесенные на обсуждение. На семинарских занятиях проводятся опросы, разбор конкретных ситуаций, практических заданий, с активным обсуждением вопросов, в том числе по группам, с целью эффективного усвоения материала в рамках предложенной темы, выработки умений и навыков в профессиональной деятельности, а также в области ведения переговоров, дискуссий, обмена информацией, грамотной постановки задач, формулирования проблем, обоснованных предложений по их решению и аргументированных выводов.

2) Изучение основной и дополнительной литературы при подготовке к семинарским и практическим занятиям.

В целях эффективного и полноценного проведения таких мероприятий аспиранты должны тщательно подготовиться к вопросам семинарского занятия. Особенно поощряется и положительно оценивается, если аспирант самостоятельно организует поиск необходимой информации с использованием периодических изданий, информационных ресурсов сети интернет и баз данных специальных программных продуктов.

Самостоятельная работа аспирантов должна опираться на сформированные навыки и умения, приобретенные во время освоения предыдущих компонентов программы аспирантуры. Составляющим компонентом его работы должно стать творчество. В связи с этим рекомендуется:

1. Начинать подготовку к занятию со знакомства с рекомендованными и иными опубликованными научными публикациями.
2. Обратите внимание на структуру, композицию, язык публикации, время и историю его появления.
3. Определите основные идеи, принципы, тезисы, заложенные в публикацию.
4. Выясните, какой сюжет, часть изучаемой проблемы позволяет осветить проанализированный источник.
5. Проведите работу с незнакомыми медицинскими терминами и понятиями, для чего используйте словари медицинских терминов, энциклопедические словари, словари иностранных слов и др.

Необходимо ознакомиться с библиографией темы и вопроса, выбрать доступные Вам издания из списка основной литературы, специальной литературы, рекомендованной к лекциям и семинарам. Рекомендованные списки могут быть дополнены.

Используйте справочную литературу. Поиск можно продолжить, изучив примечания и сноски в уже имеющихся у Вас монографиях, статьях.

Работая с литературой по теме семинара, делайте выписки текста, содержащего характеристику или комментарий уже знакомого Вам источника. После чего вернитесь к тексту документа (желательно полному) и проведите его анализ уже в контексте изученной исследовательской литературы.

Возникающие на каждом этапе работы мысли следует записывать. Анализ документа следует сделать составной частью проработки вопросов семинара и выступления аспиранта на занятии. Общее знание проблемы, обсуждаемой на семинарском занятии, должно сочетаться с глубоким знанием источников.

Следует составить сложный план, схему ответа на каждый вопрос плана семинарского занятия. Проверить себя можно, выполнив примерные тесты для подготовки к контрольной работе.

Возникающие на каждом этапе работы мысли следует записывать. Анализ документа следует сделать составной частью проработки вопросов семинара и выступления аспиранта на занятии. Общее знание проблемы, обсуждаемой на семинарском занятии, должно сочетаться с глубоким знанием источников.

Методические рекомендации по проведению тестирования

Целью тестовых заданий является контроль и самоконтроль знаний по предмету. Кроме того, тесты ориентированы и на закрепление изученного материала. Тестовые задания составляются таким образом, чтобы проверить знания по разным разделам дисциплины, а также стимулировать познавательные способности аспирантов.

Выполнение тестовых заданий увеличивает быстроту усвоения материала, развивает четкость и ясность мышления, внимательность.

Методические рекомендации по написанию реферата

Реферат – форма письменной работы; представляет собой краткое изложение содержания научных трудов, учебной и справочной литературы по определенной научной теме. Объем реферата, как правило, составляет 18–20 страниц компьютерного текста. Подготовка реферата подразумевает самостоятельное изучение аспирантом определенного количества источников (первоисточников, научных монографий и статей и т.п.) по определенной теме, не рассматриваемой подробно на лекции, систематизацию материала и краткое его изложение.

Цель написания реферата – привитие навыков краткого и лаконичного представления собранных материалов и фактов в соответствии с общим требованиями по написанию рефератов:

- членение материала по главам или разделам; выделение введения и заключительной части;
- лаконичное и систематизированное изложение материала;
- выделение главных, существенных положений, моментов темы;
- логическая связь между отдельными частями;
- выводы и обобщения по существу рассматриваемых вопросов;
- научный стиль изложения: использование научных терминов и стандартных речевых оборотов. Не следует употреблять риторические вопросы и обращения, обыденную и жаргонную лексику, публицистические выражения;
- список использованной литературы (10–15 источников).

Качество работы оценивается по следующим критериям: самостоятельность выполнения; уровень эрудированности автора по изучаемой теме; выделение наиболее существенных сторон научной проблемы; способность аргументировать положения и обосновывать выводы; четкость и лаконичность в изложении материала; дополнительные знания, полученные при изучении литературы, выходящей за рамки образовательной программы. Очень важно иметь собственную доказательную позицию и понимание значимости анализируемой проблемы.

Проведение промежуточной аттестации по дисциплине

Формой промежуточной аттестации освоения дисциплины является экзамен. Результаты промежуточного контроля знаний оцениваются по 4-балльной шкале с оценками: «отлично»; «хорошо»; «удовлетворительно»; «неудовлетворительно».

Методические рекомендации по подготовке к кандидатскому экзамену

Организация и проведение кандидатских экзаменов в СурГУ регламентируется следующими документами: Постановлением Правительства Российской Федерации от 24.09.2013 г. №842 «О порядке присуждения ученых степеней», Приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 28.03.2014 г. №247 «Порядок прикрепления лиц для сдачи кандидатских экзаменов, сдачи кандидатских экзаменов и их перечень»; СТО-2.12.11 «Порядок проведения кандидатских экзаменов».

Кандидатские экзамены являются формой промежуточной аттестации аспирантов, их сдача обязательна для присуждения ученой степени кандидата наук.

Цель кандидатского экзамена по специальности 1.5.7. Генетика состоит в проверке приобретенных аспирантами знаний, касающихся важнейших проблем развития медицинской науки. Экзамен также ставит целью установить глубину профессиональных знаний соискателя ученой степени кандидата медицинских наук, уровень подготовленности к самостоятельной научно-исследовательской работе.

Экзамен по специальности включает обсуждение двух теоретических вопросов и собеседование по теме диссертации (третий вопрос) в соответствии с программой кандидатского экзамена, утверждённой проректором по УМР СурГУ.

Для успешной сдачи экзамена аспиранту необходимо выполнить несколько требований:

- 1) регулярно посещать аудиторные занятия по дисциплине; пропуск занятий не допускается без уважительной причины;
- 2) в случае пропуска занятия аспирант должен быть готов ответить на экзамене на вопросы преподавателя, взятые из пропущенной темы;
- 3) аспирант должен точно в срок сдавать письменные работы на проверку и к следующему занятию удостовериться, что они зачтены;
- 4) готовясь к очередному занятию по дисциплине, аспирант должен прочитать соответствующие разделы в учебниках, учебных пособиях, монографиях и пр., рекомендованных преподавателем в программе дисциплины, и быть готовым продемонстрировать свои знания; каждое участие аспиранта в обсуждении материала на практических занятиях отмечается преподавателем и учитывается при ответе на экзамене.