

Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М.В.ЛОМОНОСОВА»

ФИЛИАЛ МГУ В Г. ГРОЗНОМ

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора филиала – руководитель
образовательных программ
А. С. Воронцов



«___» _____ 20__ г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины:

Общая генетика, фармакогенетика

Уровень высшего образования:

Специалитет

Специальность:

33.05.01 Фармация

Направленность (профиль)/специализация образовательной программы:

Фармацевтические исследования и разработка

Форма обучения:

Очная

Москва 2024

Рабочая программа дисциплины (модуля) разработана в соответствии с самостоятельно установленным МГУ образовательным стандартом (ОС МГУ) для реализуемых основных профессиональных образовательных программ высшего образования по специальности 33.01.05 Фармация, утвержденным приказом МГУ от 30.08.2019 № 1034.

Год (годы) приема на обучение _____

Автор–составитель: доктор биологических наук, профессор каф. генетики биологического факультета МГУ Ким А.И.

1. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО:

Дисциплина (модуля) «Общая генетика, фармакогенетика» относится к вариативной части основной профессиональной образовательной программы высшего образования (ОПОП ВО).

2. Входные требования для освоения дисциплины (модуля), предварительные условия (если есть):

Для изучения дисциплины (модуля) необходимо освоение следующих дисциплин и пройденных ранее курсов:

- Математика,
- Биология,
- Клеточная биология и гистология,
- Общая и неорганическая химия.

3. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с требуемыми компетенциями выпускников

Компетенции	Индикаторы достижения компетенций	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с индикаторами достижения компетенций
УК-2. Способен в контексте профессиональной деятельности использовать знания об основных понятиях и методах естествознания	Индикатор УК-2.1. Использует знания об основных понятиях и методах естествознания в контексте профессиональной деятельности	Знать основные понятия и методы естествознания. Уметь применять основные понятия и методы естествознания в контексте профессиональной деятельности.
ОПК-1. Способен применять математические, физико-химические, химические и биологические методы для решения профессиональных задач в области разработки, исследования, экспертизы и изготовления лекарственных средств.	Индикатор ОПК-1.1. Применяет основные физико-химические и химические методы анализа для разработки, исследований и экспертизы лекарственных средств, лекарственного растительного сырья и биологических объектов	Знает основные биологические методы анализа для разработки, исследований и экспертизы лекарственных средств, лекарственного растительного сырья и биологических объектов. Умеет применять основные биологические методы анализа для разработки, исследований и экспертизы лекарственных средств и лекарственного растительного сырья.

4. Объем дисциплины (модуля) составляет 2 з.е.

5. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий:

5.1. Структура дисциплины (модуля) по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий (в строгом соответствии с учебным планом)

Наименование разделов и тем дисциплины (модуля), Форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	Номинальные трудозатраты обучающегося		Всего академических часов	Форма текущего контроля успеваемости* (наименование)
	Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем) Виды контактной работы, академические часы	Самостоятельная работа обучающегося, академические часы		
	Занятия лекционного типа			
1. Предмет и история генетики. Природа генетического материала	2	0	2	Опрос
2. Генетический анализ. Основные закономерности наследования.	2	2	4	Опрос, контрольная работа
3. Генетическая детерминация пола и наследование признаков, сцепленных с полом.	2	2	4	Опрос
4. Сцепленное наследование и кроссинговер.	2	2	4	Опрос, практическая работа
5. Нехромосомное наследование	2	2	4	Опрос, контрольная работа, практическая работа
6. Генетические основы изменчивости	2	2	4	Опрос, контрольная работа,

				практическая работа
7. Современные представления о гене. Генетическая регуляция процессов онтогенеза	2	2	4	Опрос, контрольная работа, практическая работа
8. Генетические процессы в популяциях. Молекулярно-генетические основы эволюции	2	2	4	Опрос, контрольная работа, практическая работа
9. Молекулярные механизмы генетических процессов	2	2	4	Опрос, контрольная работа
10. Основы генетики человека. Проблемы и перспективы генотерапии	2	2	4	Опрос, контрольная работа
11. Строение и функционирование генов. Геном и геномика	2	2	4	Опрос, контрольная работа
12. Генетика развития	2	2	4	Опрос, контрольная работа
13. Основы генетической инженерии	2	2	4	Опрос, контрольная работа
14. Фармакогенетика. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Фармакокинетика. Фармакодинамика.	4	2	6	Опрос, контрольная работа
15. Биотрансформация и транспортеры лекарственных средств.	2	2	4	Опрос, контрольная

				работа
16. Фармакогеномные тесты. Фазы биотрансформации. Транспортёры лекарственных средств. Генотипирование.	2	2	4	Опрос, контрольная работа
17. Фармакогенетика и персонализированная медицина. Частная фармакогенетика.	2	2	4	Опрос, контрольная работа
Промежуточная аттестация: Зачет		4	4	
Итого	36	36	72	

5.2. Содержание разделов (тем) дисциплины

№ п/п	Наименование разделов (тем) дисциплины	Содержание разделов (тем) дисциплин
1.	Предмет и история генетики. Природа генетического материала	Предмет генетики. Наследственность и изменчивость. Ген, генотип и фенотип. История генетики. Место генетики среди биологических дисциплин. Значение генетики для решения задач медицины, биотехнологии, экологии и селекции. Генетическая информация. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических органелл в передаче наследственной информации. Деление клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез. Синапсис (конъюгация) хромосом. Кариотип. Нуклеиновые кислоты, их структура, свойства и функции. Генетический код.
2.	Генетический анализ. Основные закономерности наследования.	Цели и принципы генетического анализа. Наследственный признак. Признаки качественные и количественные, элементарные и комплексные. Принцип анализа единичных признаков. Методы генетического анализа. Моногибридное и полигибридное скрещивания. Аллели и типы их взаимодействий. Статистический характер расщеплений. Цитологические основы законов наследования. Условия выполнения менделевских закономерностей наследования признаков. Взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Биохимические основы взаимодействия генов. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Представление о генотипе как сложной системе взаимодействующих генов. Плейотропия.

3.	Генетическая детерминация пола и наследование признаков, сцепленных с полом.	Типы детерминации пола. Половые хромосомы. Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование при нерасхождении половых хромосом.
4.	Сцепленное наследование и кроссинговер.	Сцепленное наследование признаков. Группы сцепления. Кроссинговер. Множественный кроссинговер. Коинциденция. Интерференция. Линейное расположение генов в хромосомах. Генетические карты. Митотический кроссинговер. Хромосомная теория наследственности и роль Т. Моргана в ее формировании.
5.	Нехромосомное наследование	Критерии нехромосомного наследования. Материнский эффект. Пластидная наследственность. Митохондриальная наследственность. Организация геномов хлоропластов и митохондрий. Взаимодействие ядерных и неядерных генов. Инфекционные факторы и неядерная наследственность.
6.	Генетические основы изменчивости	Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Норма реакции генотипа. Пенетрантность и экспрессивность. Комбинативная изменчивость, механизмы ее возникновения и роль в эволюции. Геномные изменения: полиплоидия (эуплоидия и анеуплоидия). Автополиплоиды. Аллополиплоиды. Межвидовая гибридизация. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Генные мутации. Классификация генных мутаций. Спонтанный мутагенез. Механизмы возникновения генных мутаций. Гены мутаторы и антимутаторы. Индуцированный мутагенез. Мутагены: физические и химические. Механизмы их действия. Первичные (предмутационные) повреждения ДНК. Роль процессов репарации в мутагенезе. Многоэтапность и генетический контроль мутационного процесса. Антимутагены. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования. Генетический контроль мутационного процесса. Спонтанный мутагенез. Основные факторы спонтанного мутагенеза. Индуцированный мутагенез.
7.	Современные представления о гене. Генетическая регуляция процессов онтогенеза	Ген и аллель. Функциональный и рекомбинационный тесты на аллелизм. Псевдоаллелизм. Структурная организация прокариотического и эукариотического генов. Процессинг эукариотической мРНК, сплайсинг. Явления, усложняющие традиционные представления о гене: Современное определение гена. Онтогенез как реализация наследственно

		детерминированной программы развития. Действие генов в раннем эмбриогенезе. Гомеозисные гены. Клонирование организмов. Тканеспецифическая активность генов. Взаимоотношения генов и клеток в морфогенезе. Генетика соматических клеток. Гетерокарионы. Стволовые клетки. Химерные организмы. Генетика иммунитета.
8.	Генетические процессы в популяциях. Молекулярно-генетические основы эволюции	Вид и популяция. Частоты фенотипов, генотипов, генов и аллелей. Математические модели в популяционной генетике. Закон Харди-Вайнберга. Генетическая гетерогенность популяций. Факторы динамики генетического состава популяции: ограничение численности (дрейф генов, эффект «бутылочного горлышка»), мутации, миграции, естественный отбор. Взаимодействие факторов динамики генетической структуры в природных популяциях. Внутрипопуляционный генетический полиморфизм. Генофонд. Генетический груз. Приспособленность. Коэффициенте отбора. Роль генетических факторов в эволюции. Задачи геносистематики. Значение генетики популяций для медицинской генетики, селекции, решения проблем сохранения генофонда и биологического разнообразия.
9.	Молекулярные механизмы генетических процессов	Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Репарация ДНК, ее роль в поддержании стабильности генетического материала. Виды репарации. Генетическая рекомбинация. Виды рекомбинации. Конверсия гена. Мобильные генетические элементы у про- и эукариот. История открытия, классификация, особенности структуры, генетический контроль и механизмы процессов транспозиции, распространение. Генетические эффекты, вызываемые транспозицией мобильных элементов. Роль мобильных элементов в регуляции экспрессии генов. Спонтанный мутагенез. Основные факторы спонтанного мутагенеза. Индуцированный мутагенез. Уровни регуляции экспрессии генов. Регуляция экспрессии генов у прокариот. Лактозный оперон. Регуляция экспрессии генов эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков.
10.	Основы генетики человека. Проблемы и перспективы генотерапии	Человек как объект генетических исследований. Методы генетики человека. Особенности генома человека. Проблемы генетики человека и медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Наследственные синдромы. Моногенные и полигенные заболевания человека. Болезни с наследственной предрасположенностью. Диагностика заболеваний

		генетическими методами. Митохондриальные болезни человека. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генетическая паспортизация. Генетическая опасность радиации и химических веществ. Генотоксикология. Перспективы лечения наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Задачи генотерапии. Стратегии генотерапии: <i>in vivo</i> и <i>ex vivo</i> . Векторы на основе вирусов животных и невирусные способы доставки «терапевтического» гена в больные клетки. Альтернативные подходы (РНК-интерференция и др). Методические подходы к генотерапии рака. Достижения и проблемы генотерапии.
11.	Строение и функционирование генов. Геном и геномика	Ген и аллель. Функциональный и рекомбинационный тесты на аллелизм. Псевдоаллелизм. Структурная организация прокариотического и эукариотического генов. Процессинг эукариотической мРНК, сплайсинг. Явления, усложняющие традиционные представления о гене. Современное определение гена. Геном. Ядерный (хромосомный), пластидный, митохондриальный, плазмидный геномы. Структурная геномика. Проекты по секвенированию геномов у различных видов про- и эукариот. Структурная организация генома эукариот. Основные типы повторяющихся последовательностей ДНК. Псевдогены. Регуляторные элементы генома. Мобильные генетические элементы. Функциональная геномика. «Обратная генетика» как современный подход к изучению функций генов. Теоретическое значение геномики, роль в селекции, биотехнологии и медицине.
12.	Генетика развития	Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов. Тканеспецифическая активность генов. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе (пуффы, хромосомы типа «ламповых щеток»); роль гормонов, эмбриональных индукторов. Факторы, определяющие становление признаков в онтогенезе: плейотропное действие генов, взаимодействие генов и клеток, детерминация. Компенсация дозы генов. Взаимоотношения клеток в морфогенезе. Генетика соматических клеток. Гетерокарионы.

		<p>Применение метода соматической гибридизации для изучения процессов дифференцировки и для генетического картирования. Стволовые клетки. Химерные (аллофенные) животные. Совместимость и несовместимость тканей. Генетика иммунитета. Онкогены, онкобелки. Генетический контроль дифференцировки пола у млекопитающих и человека. Роль генов Y-хромосомы в определении мужского пола у млекопитающих. Мутации, переопределяющие пол в ходе онтогенеза. Гормональное переопределение пола.</p>
13.	Основы генетической инженерии	<p>Теоретические основы генетической инженерии. Задачи и методология генетической инженерии. Схема типичного эксперимента. Системы рестрикции и модификации ДНК. Общие принципы конструирования рекомбинантных молекул. Методы выделения и синтеза генов. Основные и дополнительные свойства векторов. Векторы на основе плазмид и ДНК фагов. Клонирование в генетической инженерии. Методы введения рекомбинантных молекул в клетки различных организмов. Основы генетической инженерии растений. Ti-плазмиды <i>Agrobacterium tumefaciens</i>: структурно-функциональная организация и использование для трансформации клеток растений. Технология получения трансгенных растений. Основы генетической инженерии животных. Векторы клонирования для животных. Введение генов в зародышевые и соматические клетки животных. Методические подходы получения трансгенных животных. Проблемы генотерапии. Стратегия генной терапии. Заместительная и корректирующая генная терапия. Использование генотерапии для лечения моногенных болезней человека. Генетически модифицированные продукты питания – проблема ГМО.</p>
14.	Фармакогенетика. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Фармакокинетика. Фармакодинамика.	<p>Введение. История развития. Задачи фармакогенетики. Значение для науки и практики. Методологические подходы фармакогенетики. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Медико-генетические, биохимические, химические методы, используемые в фармакогенетике. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Фармакокинетика. Фармакодинамика.</p>
15.	Биотрансформация и транспортеры лекарственных средств.	<p>Современные представления о системе биотрансформации и транспортеров лекарственных средств. Факторы, влияющие на активность биотрансформации. Влияние генетических особенностей человека на</p>

		активность системы биотрансформации и транспортеров лекарственных средств. Основные этапы проведения фармакогенетических исследований системы биотрансформации и транспортеров лекарственных средств.
16.	Фармакогеномные тесты. Фазы биотрансформации. Транспортеры лекарственных средств. Генотипирование.	Фармакогенетические исследования I фазы биотрансформации. Фармакогенетические исследования II фазы биотрансформации. Фармакогенетические исследования транспортеров лекарственных средств. Глухота, вызванная аминогликозидными антибиотиками. Митохондриальное наследование. Возможности анализа родословных при назначении аминогликозидных антибиотиков. Типирование, профессиональный отбор.
17.	Фармакогенетика и персонализированная медицина. Частная фармакогенетика.	Индивидуальная фармакотерапия. Фармакогеномное тестирование. Персонализированная медицина. Преимущества и недостатки персонализированной медицины. Фармакогенетика в кардиологии, пульмонологии, гастроэнтерологии, ревматологии, психиатрии, онкологии.

6. Фонд оценочных средств (ФОС, оценочные и методические материалы) для оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю).

6.1. Типовые контрольные задания или иные материалы для проведения текущего контроля успеваемости, критерии и шкалы оценивания (в отсутствие утвержденных соответствующих локальных нормативных актов на факультете)

Критерии и шкалы оценивания:

«отлично» ≥85% правильных ответов

«хорошо» ≥70% и < 85% правильных ответов

«удовлетворительно» ≥50% и <70% правильных ответов

«неудовлетворительно» <50% правильных ответов

Образцы вопросов устного опроса и домашних заданий, контрольных работ и докладов:

1. Материальные основы наследственности. Нуклеиновые кислоты. ДНК и РНК: строение и функции. Наследственные признаки (качественные и количественные, элементарные и комплексные). Полипептиды и молекулярные маркеры ДНК как элементарные проявления признаков. Принцип передачи генетической информации: ДНК⇔РНК⇒полипептид.
2. Методы генетики (молекулярно-генетический, цитогенетический, биохимический, гибридологический, популяционно-генетический, генно-инженерный, биоинформатический и др.). Особенности гибридологического метода. Основные понятия

о современных методах генетики. Модельные генетические объекты генетики. Разрешающая способность генетического анализа.

3. Закономерности наследования в моногибридном и дигибридном скрещиваниях. Множественный аллелизм. Типы взаимодействия аллелей. Полигибридные скрещивания. Закон чистоты гамет. Метод тетрадного анализа и его применение в генетическом анализе.
4. Взаимодействие генов. Комплементарность, эпистаз, полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Биохимические основы взаимодействия генов. Генетический анализ в случае взаимодействия генов. Регуляторные гены. Генотип как система взаимодействующих генов. Понятие о генных сетях.
5. Генетическая детерминация пола. Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол; типы хромосомного определения пола. Генное определение пола. Особенности детерминации пола у млекопитающих и человека. Балансовая теория определения пола. Гинандроморфизм. Наследование признаков, сцепленных с полом при локализации гена в X или Y хромосомах. Значение рецессивных скрещиваний для изучения сцепленных с полом признаков. Наследование при нерасхождении половых хромосом.
6. Сцепленное наследование и кроссинговер. Группы сцепления. Генетическое картирование. Эффекты множественных кроссинговеров. Интерференция. Цитогенетическое и физическое картирование. Сравнение генетических, цитогенетических и физических карт. Хромосомная теория наследственности.
7. Генетический анализ у прокариот. Процессы, ведущие к рекомбинации у прокариот, и их сравнительная характеристика. Конъюгация у бактерий. Половой фактор E.coli. Методы генетического картирования при конъюгации. Картирование хромосомы E.coli с помощью прерывания конъюгации. Кольцевая карта хромосом прокариот. Сопоставление методов генетического анализа у прокариот и эукариот.
8. Теория гена. Функциональный и рекомбинационный критерии аллелизма. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Псевдоаллелизм. Анализ тонкой структуры гена на примере фага T4. Ген как единица функции. Усложнение представлений о гене (межаллельная комплементация, перекрывание генов, рекомбинационные перестройки при формировании генов иммуноглобулинов, экзон-интронная структура генов у эукариот, альтернативный сплайсинг). Современное определение гена.
9. Изменчивость и мутационный процесс. Механизмы возникновения спонтанных мутаций. Механизмы индуцированного мутагенеза.
10. Геномика. Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Семейства генов. Псевдогены. Регуляторные элементы генома. Молекулярно-генетические методы картирования генома. Проблемы происхождения и молекулярной эволюции генов. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике.
11. Генетика популяций. Понятие о виде и популяции. Частоты фенотипов, генотипов, генов и аллелей. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения. Генетическая гетерогенность популяций. Методы изучения природных популяций. Факторы динамики генетического состава популяции: ограничение численности (дрейф генов, эффект «бутылочного горлышка») мутационный процесс, межпопуляционные миграции, действие отбора. Взаимодействие факторов динамики генетической

- структуры в природных популяциях. Понятие о внутривидовом генетическом полиморфизме и генофонде. Генетический груз. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций. Формы отбора: движущий, стабилизирующий, дизруптивный. Роль генетических факторов в эволюции.
12. Генетика человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Особенности генома человека. Проблемы генетики человека и медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Наследственные синдромы. Моногенные и полигенные заболевания человека. Митохондриальные болезни человека. Диагностика заболеваний генетическими методами. Генетическая паспортизация. Медико-генетическое консультирование.
 13. Генотерапия. Область применения. Стратегии генотерапии: *in vivo* и *ex vivo*. Векторные системы: РНК-содержащие вирусы (ретровирусы), ДНК-содержащие вирусы (аденовирусы, аденоассоциированные вирусы, вирус герпеса). Невирусные системы доставки рекомбинантных генотерапевтических конструкций в клетки-мишени. Прямая коррекция генетических нарушений путем гомологичного замещения фрагментом ДНК, РНК-интерференция. Генотерапия рака. Основные подходы (иммунотерапия, подавление роста раковых клеток путем введения генетических конструкций, вирусный онколизис). Проблемы, нерешенные вопросы и перспективы генотерапии.
 14. Регуляция экспрессии генов у эукариот. Уровни регуляции: геномные перестройки, транскрипционный, посттранскрипционный, трансляционный, посттрансляционный. Регуляция на уровне инициации транскрипции. Сопоставление с аналогичными процессами у прокариот. Эукариотические РНК-полимеразы. Сложная организация эукариотического промотора. Другие регуляторные элементы: энхансеры, сайленсеры, инсуляторы и связывающиеся с ними белки. Транскрипционные факторы. Преинициаторный комплекс. Сложный характер регуляции экспрессии генов у эукариот.
 15. Фармакогенетика. Введение. История развития. Задачи фармакогенетики. Значение для науки и практики. Методологические подходы фармакогенетики. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Медико-генетические, биохимические, химические методы, используемые в фармакогенетике. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам.
 16. Фармакокинетика. Фармакодинамика. Биотрансформация и транспортеры лекарственных средств. Фармакогеномные тесты. Фазы биотрансформации. Транспортеры лекарственных средств. Генотипирование. Рецепторы лекарств. Фармакодинамический полиморфизм генов. Классификация рецепторов. Ядерные рецепторы. Мембранные рецепторы. G-белки. Вторичные мессенджеры. Ионные каналы. Фармакогенетика рецепторов. β 2-адренорецепторы. Рецепторы эстрогенов, Антиэстрогены.
 17. Фармакогенетика и персонализированная медицина. Индивидуальная фармакотерапия. Фармакогеномное тестирование. Персонализированная медицина. Преимущества и недостатки персонализированной медицины. Частная фармакогенетика. Фармакогенетика в кардиологии, пульмонологии, гастроэнтерологии, ревматологии, психиатрии, онкологии. Фармакогенетическое тестирование при применении различных групп лекарственных средств: антиагрегантов и антикоагулянтов, статинов, бета-адреноблокаторов, антиаритмических и антигипертензивных препаратов, ингибиторов

протонного насоса, НПВС и основных противовоспалительных средств, антидепрессантов, нейролептиков, противосудорожных и противоопухолевых препаратов.

Типовые вопросы для проведения промежуточной аттестации:

1. Нуклеиновые кислоты как материальные основы наследственности.
2. ДНК и РНК: строение и функции.
3. Методы генетики (молекулярно-генетический, цитогенетический, биохимический, гибридологический, популяционно-генетический, генно-инженерный, биоинформатический и др.).
4. Особенности гибридологического метода. Закономерности наследования в моногибридном и дигибридном скрещиваниях.
5. Множественный аллелизм. Типы взаимодействия аллелей.
6. Взаимодействие генов. Комплементарность, эпистаз, полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Биохимические основы взаимодействия генов.
7. Генетическая детерминация пола. Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол; типы хромосомного определения пола. Генное определение пола. Особенности детерминации пола у млекопитающих и человека. Балансовая теория определения пола.
8. Сцепленное наследование и кроссинговер. Группы сцепления.
9. Теория гена. Функциональный и рекомбинационный критерии аллелизма. Современное определение гена.
10. Изменчивость и мутационный процесс. Механизмы возникновения спонтанных мутаций. Механизмы индуцированного мутагенеза.
11. Структурная организация генома эукариот. Структурная функциональная и эволюционная геномика.
12. Генетика популяций. Понятие о виде и популяции. Частоты фенотипов, генотипов, генов и аллелей. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения.
13. Генетика человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Особенности генома человека. Проблемы генетики человека и медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Наследственные синдромы.
14. Моногенные и полигенные заболевания человека. Митохондриальные болезни человека. Диагностика заболеваний генетическими методами. Генетическая паспортизация. Медико-генетическое консультирование.
15. Генотерапия. Область применения. Стратегии генотерапии: *in vivo* и *ex vivo*.
16. Регуляция экспрессии генов у эукариот.
17. Основные принципы репликации.
18. Генетическая рекомбинация. Типы рекомбинации.
19. Транспозиция. Схема строения мобильных элементов и их инсерции в ДНК-мишень. Роль мобильных элементов в регуляции генного действия, в хромосомных перестройках, в спонтанном мутагенезе, а также в горизонтальном переносе генов.
20. Мобильные элементы и болезни человека.

21. Основные повреждения ДНК. Эндогенные и экзогенные ДНК-повреждающие факторы. Повреждения ДНК и их основные следствия: возникновение мутаций и гибель клетки.
22. Точковые мутации: молчащие мутации, миссенс-мутации нейтральные (неконсервативные) и радикальные (неконсервативные), нонсенс-мутации, мутации со сдвигом рамки считывания (frameshift).
23. Механизмы спонтанного мутагенеза.
24. Роль репарационных систем в поддержании стабильности генетического аппарата в филогенезе и онтогенезе. Нарушения в процессах репарации как причина наследственных молекулярных болезней человека.
25. Процессы передачи генетической информации у бактерий.
26. Уровни регуляции экспрессии генов: особенности у эукариотических организмов. Многообразие механизмов посттрансляционной регуляции генного действия.
27. Схема строения и функционирования эукариотического гена, кодирующие и некодирующие гены. Процессинг (посттранскрипционная модификация) РНК. Альтернативный сплайсинг и его роль.
28. РНК-интерференция, её основные свойства, механизм. РНК-сайленсинг.
29. Генетическая инженерия. Теоретические основы генетической инженерии. Задачи генной инженерии. Схема типичного эксперимента по молекулярному клонированию ДНК.
30. Понятие о векторах. Основные и дополнительные свойства векторов. Клонирование в генетической инженерии.
31. Основы генетической инженерии животных и растений. Получение трансгенных животных. ГМО.
32. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.
33. Проблемы генетики человека и медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Наследственные синдромы.
34. Моногенные и полигенные заболевания человека. Болезни с наследственной предрасположенностью. Диагностика заболеваний генетическими методами. Использование биохимических и молекулярно-генетических методов для выявления гетерозиготных носителей.
35. Митохондриальные болезни человека. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генетическая паспортизация.
36. Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития.
37. Факторы, определяющие становление признаков в онтогенезе: плейотропное действие генов, взаимодействие генов и клеток, детерминация. Компенсация дозы генов. Взаимоотношения клеток в морфогенезе.
38. Стволовые клетки. Химерные (аллофенные) животные.
39. Понятие о фармакогенетике. Цели и задачи фармакогенетики. Фармакокинетика и фармакодинамика.
40. Неэффективность и неодинаковая эффективность лекарственных препаратов. Генетический полиморфизм.
41. Полиморфизм ферментов, участвующих в I фазе биотрансформации лекарственных средств, и контролирующих их генов. II фаза биотрансформации.

42. Непереносимость лактозы. Генетический, демографический и популяционный аспект.
43. Метаболизм алкоголя. Медленные и быстрые аллели алкогольдегидрогеназы и альдегиддегидрогеназы. Генетические основы алкоголизма.
44. Фазы биотрансформации (метаболизма) лекарственных препаратов.
45. Недостаточность по глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназе. Фавизм. Связь с непереносимостью некоторых лекарственных средств.
46. Недостаточность по бутирилхолинэстеразе и псевдохолинэстеразе. Система цитохрома P450. Его роль в биотрансформации лекарственных средств.
48. Генетический контроль порфирий. Необычные реакции больных порфириями в ответ на применение лекарственных препаратов.
49. Полиморфизм ферментов, участвующих во II фазе биотрансформации лекарственных средств, и контролирующих их генов.
50. Полиморфизм N-ацетилтрансферазы и контролирующего ее гена. Роль генотипа, пола и возраста больного в формировании ответа на лекарственные препараты. «Этнические» лекарства.
52. Активация и инактивация лекарственных препаратов ферментами.
53. Экологическая генетика. Полиморфизм по параоксоназе.
54. Взаимодействие лекарственных средств с грейпфрутовым соком и другими компонентами питания.
55. Генотипирование и фенотипирование. Типы полиморфизма.
56. SNP и гаплотипы человека. Способы их идентификации.
57. Связь фармакогенетики и фармакогеномики. Генетическая паспортизация.

7. Ресурсное обеспечение:

7.1. Перечень основной и дополнительной литературы

- Биология: учебник: В 2 тт. / Под.ред. В.Н. Ярыгина. –М.: ГЭОТАР –Медиа, 2014. Т. 1 Т.2.
- Пехов А.П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология: учебник. –М.: ГЭОТАР –Медиа, 2011. -656 с.
- Задачи по современной генетике: учеб. пос. / Под ред. М.М. Асланяна. - М.: КДУ, 2008. – 229с.
- Альбертс Б. и др. Основы молекулярной биологии клетки. - М.: БИНОМ, 2015. – 768с.
- Генетика: учебник / Под ред. В.И. Иванова. - М.: Академ. книга, 2007. – 638с.
- Курчатов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. - СПб.: СпецЛит, 2010. – 62с.
- Методические рекомендации к практическим занятиям по генетике: учеб. пос./ Под ред. В.Н. Ярыгина. - М.: Изд-ва РАМН, 2016. – 177с.
- Прохорова Е.Е. Сборник задач по генетике: учеб. пос. - СПб.: Изд-во РГПУ, 2017. – 142с.

7.2. Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем (подлежит обновлению при необходимости):

Зарубежные журналы и библиографические базы данных, доступные через Интернет

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

<https://scholar.google.com/>

<https://elibrary.ru/>

<http://flybase.org/>

7.3. Описание материально-технического обеспечения.

Реализация дисциплины осуществляется в учебных аудиториях для проведения учебных занятий всех видов, предусмотренных данной учебной программой, оснащенных оборудованием и техническими средствами обучения. Все учебные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации.