Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Научно-исследовательский институт медицинской генетики»

УТВЕРЖДЕНА
Решением Ученого совета НИИМГ
Протокол № 7
от «28» 08 2015 г.
Председатель Ученого совета
НИИМГ
Вр.И.О. директора, проф., д.б.н.
_____ В.А. Степанов

ОСНОВНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА
подготовки кадров высшей квалификации

Направление подготовки
30.06.01 ФУНДАМЕНТАЛЬНАЯ МЕДИЦИНА

Направленность
03.02.07 Генетика

Квалификация
Исследователь. Преподаватель-исследователь

Форма обучения
Очная

Томск - 2015

СОДЕРЖАНИЕ

		стр.
1	Лист согласования	3
2	Составители основной профессиональной образовательной программы	4
3	Общая характеристика основной профессиональной образовательной программы	6
3.1	Цель программы	7
4	Характеристика профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу аспирантуры	8
4.1	Область, объекты и виды профессиональной деятельности	8
4.2	Обобщенные трудовые функции и трудовые функции выпускников в соответствии с профессиональными стандартами	8
4.3	Направленность образовательной программы	11
5.	Планируемые результаты освоения образовательной программы	11
6.	Структура образовательной программы	13
6.1	Рабочие программы дисциплин (модулей)	15
6.2	Тематическое содержание дисциплин (модулей)	24
7.	Планируемые результаты обучения по каждой дисциплине, практике и научно-исследовательской деятельности – знания, умения, навыки и (или) опыт деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций и обеспечивающие достижение планируемых результатов программы аспирантуры	60
8.	Требования к кадровым условиям реализации программы аспирантуры	70
9.	Требования к материально-техническому и учебно-методическому обеспечению программы	70
10.	Требования к финансовому обеспечению программы	72

1. ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ

основной профессиональной образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации в аспирантуре по направлению подготовки 30.06.01 – Фундаментальная медицина, направленность 03.02.07. - генетика

Согласовано:

Заместитель директора по научной
и лечебной работе НИИМГ,
д.м.н., профессор
_____Л.П. Назаренко
«27» 08 2015г.

Руководитель группы организации
научных исследований и образовательной
деятельности НИИМГ, к.б.н.
_____И.Ю. Хитринская
«27» 08 2015г.

Ответственный за разработку ОПОП
Заместитель директора по научной работе
НИИМГ, д.б.н.
_____И.Н. Лебедев
«27» 08 2015г.

Программа рекомендована к утверждению рецензентом:

№ пп.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Зинченко Рена Абульфазовна	Д.м.н., профессор	Заведующая кафедрой генетической эпидемиологии Профессор кафедры «Молекулярной и клеточной генетики»	ФГБНУ «Медико-генетический научный центр» ГБОУ ВПО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» МЗ РФ

2. Составители основной профессиональной образовательной программы:

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Пузырёв Валерий Павлович	Академик РАН, доктор медицинских наук, профессор, заслуженный деятель науки РФ	Научный руководитель учреждения НИИМГ
2.	Назаренко Людмила Павловна	Доктор медицинских наук, профессор, заслуженный врач РФ	Заместитель директора по научной и лечебной работе, руководитель лаборатории наследственной патологии НИИМГ
3.	Лебедев Игорь Николаевич	Доктор биологических наук	Заместитель директора по научной работе, руководитель лаборатории цитогенетики НИИМГ
4.	Кучер Аксана Николаевна	Доктор биологических наук, профессор	Ведущий научный сотрудник лаборатории популяционной генетики НИИМГ
5.	Назаренко Мария Сергеевна	Кандидат медицинских наук	И.о.руководителя лаборатории популяционной генетики НИИМГ
6.	Брагина Елена Юрьевна	Кандидат биологических наук	Научный сотрудник лаборатории популяционной генетики НИИМГ
7.	Кашеварова Анна Александровна	Кандидат биологических наук	Научный сотрудник лаборатории цитогенетики НИИМГ
8.	Колесникова Светлана Юрьевна	Доктор культурологии, доцент по кафедре иностранных языков	Преподаватель в группе организации научных исследований и образовательной деятельности НИИМГ. Заведующий кафедрой иностранных языков ГБОУ ВПО Сибирский государственный медицинский университет Минздрава России
9.	Ящук Александр Нилович	Кандидат исторических наук, доцент по кафедре диалектического и исторического материализма	Преподаватель в группе организации научных исследований и образовательной деятельности НИИМГ. Заведующий кафедрой философии с курсами культурологии, биоэтики и отечественной истории ГБОУ ВПО Сибирский

			государственный медицинский университет Минздрава России
10.	Азбукина Елена Юрьевна	Кандидат педагогических наук, доцент общей педагогики и психологии	Доцент кафедры общей и дифференциальной психологии ГБОУ ВПО Сибирский государственный медицинский университет Минздрава России
11.	Лифшиц Галина Израилевна	Доктор медицинских наук	Заведующий лабораторией персонализированной медицины ФГБУН «Институт химической биологии и фундаментальной медицины СО РАН»

3. Общая характеристика основной профессиональной образовательной программы

ОПОП подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре сформирована в соответствии со следующими нормативными и правовыми документами:

- Федеральный закон от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования подготовки кадров высшей квалификации по направлению 30.06.01 Фундаментальная медицина (Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 3 сентября 2014 г., № 1198);
- Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре) (Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 19 ноября 2013 г, № 1259);
- Положение о подготовке научно-педагогических и научных кадров в системе послевузовского профессионального образования в Российской Федерации, утвержденного Приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 27.03.1998 № 814 (в ред. от 12.09.2014);
- Положение о присуждении ученых степеней, утвержденное постановлением Правительства Российской Федерации от 24 сентября 2013 г. № 842;
- Положение о совете по защите диссертаций на соискание ученой степени кандидата наук, на соискание ученой степени доктора наук, утвержденное приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 13 января 2014 г. № 7, в редакции Приказа Министерства образования и науки Российской Федерации от 9 декабря 2014 года № 1560;
- Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.09.2013 № 1061 «Об утверждении перечней специальностей и направлений подготовки высшего образования»;
- Устав и локальные акты Федерального государственного бюджетного учреждения «Научно-исследовательский институт медицинской генетики».

3.1. Цель программы

Дисциплина «Генетика» - наука, изучающая явления изменчивости и наследственности, закономерности процессов хранения, передачи и реализации наследственной информации на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях.

Целью реализации ОПОП по направлению подготовки 30.06.01 «Фундаментальная медицина», направленность 03.02.07 – «Генетика» является создание обучающимся условий для приобретения необходимого при осуществлении профессиональной деятельности уровня знаний, компетенций, умений, навыков, опыта деятельности и подготовка к защите научно-квалификационной работы на соискание ученой степени кандидата наук.

Программа направлена на формирование высокого уровня теоретической и профессиональной подготовки выпускников аспирантуры, знаний общих концепций и методологических вопросов в области генетики, глубоко понимания основных генетических проблем и умения применять полученные знания для решения исследовательских и медицинских задач.

В задачи изучения базовой обязательной дисциплины «Генетика» входят: освоение теоретических основ генетики по разделам общей, клинической, медицинской и лабораторной генетики, генетики человека; знакомство с экспериментальными методами изучения генетических явлений, их возможностями, ограничениями и перспективами; освоение решений ситуационных задач и тестов, приобретение навыков составления и интерпретации результатов клинических и лабораторных методов исследований; накопление опыта использования полученных знаний для обоснования назначения лабораторных методов диагностики наследственных заболеваний и медико-генетического консультирования.

Неотъемлемым элементом образовательной программы является освоение не только профилирующих генетических дисциплин, но и таких дисциплин, как иностранный язык, история и философия науки, педагогика и психология высшей школы, методология научных исследований, информационные технологии в медицине, обеспечивающих формирование высокого уровня компетенций выпускников аспирантуры, их широкий кругозор и эрудицию, системность и междисциплинарность подготовки, готовность к профессиональной деятельности в отечественных и зарубежных исследовательских коллективах. Образовательный компонент программы включает и блок дисциплин, предлагаемых для освоения с учетом профессиональной специализации и темы диссертационного исследования аспиранта. Программа предусматривает возможность реализации дисциплин, в частности «Кардиология» и «Генетические аспекты атеросклероза», для подготовки к сдаче второго кандидатского экзамена, в случае представления диссертационной работы к защите по двум специальностям.

В структуру образовательной программы также включены педагогическая практика, подготовка к государственной итоговой аттестации. Наконец, значительный объем в структуре образовательной программе отводится научно-исследовательской деятельности аспиранта, направленной на проведение самостоятельных экспериментальных исследований, оформление и представление научной квалификационной работы в форме научного доклада об основных результатах диссертации. Реализация этого блока программы, обеспечиваемая образовательной средой НИИ медицинской генетики, профессорско-преподавательским составом, представленным лидерами и ведущими отечественными учеными в области медицинской генетики, высоким уровнем материально-технического обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса в организации, в том числе наличием современного высоко технологического оборудования исследовательского класса, функционированием объединенного диссертационного совета по защите диссертаций на соискание ученой степени кандидата наук и ученой степени доктора наук по специальности 03.02.07 – генетика (по отраслям биология и медицина), создает основу для успешной подготовки, представления и защиты диссертационной работы выпускника аспирантуры.

4. Характеристика профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу аспирантуры

4.1. Область, объекты и виды профессиональной деятельности

Область профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу аспирантуры, включает охрану здоровья граждан.

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу аспирантуры, являются: физические лица, население, юридические лица, биологические объекты, совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья граждан.

Виды профессиональной деятельности, к которым готовятся выпускники, освоившие программу аспирантуры, включают: научно-исследовательскую деятельность в области охраны здоровья граждан, улучшение качества и продолжительности жизни человека путем проведения фундаментальных исследований в биологии и медицине; преподавательскую деятельность по образовательным программам высшего образования.

Программа аспирантуры направлена на освоение всех видов профессиональной деятельности, к которым готовится выпускник.

Выпускник аспирантуры по направлению подготовки 30.06.01 Фундаментальная медицина (направленность 03.02.07 Генетика) является специалистом высшей квалификации и должен быть подготовлен к самостоятельной научно-исследовательской деятельности, требующей широкой фундаментальной подготовки в современных направлениях медицинской генетики, глубокой специализированной подготовки в выбранном направлении, владения навыками современных лабораторных и экспериментальных методов исследования; к научно-педагогической работе в высших и средних специальных учебных заведениях.

4.2. Обобщенные трудовые функции и трудовые функции выпускников в соответствии с профессиональными стандартами

В соответствии с проектом профессиональных стандартов «Научный работник (научная (научно-исследовательская) деятельность» и «Преподаватель (педагогическая деятельность в профессиональном образовании, дополнительном профессиональном образовании, дополнительном образовании) (проект Приказа Министерства труда и социальной защиты РФ от 18 ноября 2013 года) выпускник должен овладеть следующими трудовыми функциями:

Обобщенные трудовые функции (с кодами)	Трудовые функции (с кодами)
Наименование Профессионального стандарта: Научный работник (научная (научно-исследовательская) деятельность)	
Организовывать и контролировать деятельность подразделения научной организации (код – А.8)	Осуществлять взаимодействие с другими подразделениями научной организации (код – А/02.8)
	Разрабатывать план деятельности подразделения научной организации (код – А/03.8)
	Руководить реализацией проектов (научно-технических, экспериментальных исследований и разработок) в подразделении научной организации (код – А/04.8)
	Вести сложные научные исследования в рамках реализуемых проектов (код – А/05.8)
	Организовывать практическое использование результатов научных (научно-технических, экспериментальных) разработок

	(проектов), в том числе публикации (код – A/06.8)
	Организовывать экспертизу результатов проектов (код – A/07.8)
	Взаимодействовать с субъектами внешнего окружения в рамках своей компетенции (смежными научно-исследовательскими, конструкторскими, технологическими, проектными и иными организациями, бизнес-сообществом) (код – A/08.8)
	Реализовывать изменения, необходимые для повышения результативности научной деятельности подразделения (код – A/09.8)
	Принимать обоснованные решения с целью повышения результативности деятельности подразделения научной организации (код – A/10.8)
	Обеспечивать функционирование системы качества в подразделении (код – A/11.8)
Проводить научные исследования и реализовывать проекты (код – B)	Участвовать в подготовке предложений к портфелю проектов по направлению и заявок на участие в конкурсах на финансирование научной деятельности (код – B/01.7)
	Формировать предложения к плану научной деятельности (код – B/02.7)
	Выполнять отдельные задания по проведению исследований (реализации проектов) (код – B/03.7)
	Выполнять отдельные задания по обеспечению практического использования результатов интеллектуальной деятельности (код – B/04.7)
	Продвигать результаты собственной научной деятельности (код – B/05.7)
	Реализовывать изменения, необходимые для повышения результативности собственной научной деятельности (код – B/06.7)
	Использовать элементы менеджмента качества в собственной деятельности (код – B/07.7)
Эффективно использовать материальные, нематериальные и финансовые ресурсы (код – D)	Рационально использовать материальные ресурсы для выполнения проектных заданий (код – D/01.7)
	Готовить отдельные разделы заявок на участие в конкурсах (тендерах, грантах) на финансирование научной деятельности (код – D/02.7)
	Эффективно использовать нематериальные ресурсы при выполнении проектных заданий научных исследований (код – D/03.7)
	Использовать современные информационные системы, включая наукометрические, информационные, патентные и иные базы данных и знаний, в том числе корпоративные при выполнении проектных заданий и научных исследований (код – D/04.7)
Поддерживать эффективные взаимоотношения в коллективе (код – F)	Участвовать в работе проектных команд (работать в команде) (код – F/01.7)
	Осуществлять руководство квалификационными работами молодых специалистов (код – F/02.7)
	Поддерживать надлежащее состояние рабочего места (код – F/03.7)
	Эффективно взаимодействовать с коллегами и руководством (код – F/04.7)

	Предупреждать, урегулировать конфликтные ситуации (код – F/05.7)
Организовывать деятельность подразделения в соответствии с требованиями информационной безопасности (код – G)	Организовывать защиту информации при реализации проектов и проведении научных исследований в подразделении научной организации (код – G/01.8)
Поддерживать информационную безопасность в подразделении (код – H)	Соблюдать требования информационной безопасности в профессиональной деятельности согласно требованиям научной организации (код – H/01.7)
Поддерживать безопасные условия труда и экологическую безопасность в подразделении (код – J)	Поддерживать безопасные условия труда и экологическую безопасность при выполнении научных исследований (проектных заданий) (код – J/02.7)
Наименование Профессионального стандарта: Преподаватель (педагогическая деятельность в профессиональном образовании, дополнительном профессиональном образовании, дополнительном образовании)	
Преподавание по программам бакалавриата, специалитета, магистратуры и дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих или получающих соответствующую квалификацию (код – J)	Разработка научно-методического обеспечения реализации курируемых учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей) (код – J/01.8)
	Преподавание учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей) по программам бакалавриата, специалитета, магистратуры и дополнительным профессиональным программам (код – J/02.7)
	Профессиональная поддержка специалистов, участвующих в реализации курируемых учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей), организации исследовательской, проектной и иной деятельности обучающихся по программам высшего образования и дополнительного профессионального образования (код – J/03.7)
	Руководство научно-исследовательской, проектной, учебно-профессиональной и иной деятельностью обучающихся по программам высшего образования и дополнительного профессионального образования, в том числе подготовкой выпускной квалификационной работы (код – J/04.7)
	Проведение профориентационных мероприятий со школьниками, педагогическая поддержка профессионального самоопределения обучающихся по программам бакалавриата, специалитета, магистратуры и дополнительным профессиональным программам (код – J/05.7)
Преподавание по программам бакалавриата и дополнительным профессиональным программам для лиц, получающих соответствующую квалификацию (код – K)	Разработка под руководством специалиста более высокой квалификации учебно-методического обеспечения реализации учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей) или отдельных видов учебных занятий программ бакалавриата и дополнительных профессиональных программ для лиц, имеющих или получающих соответствующую квалификацию (код – K/01.7)
	Профессиональная поддержка ассистентов и преподавателей, контроль качества проводимых ими учебных занятий (код – K/04.7)

4.3. Направленность образовательной программы

Основная профессиональная образовательная программа подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре имеет направленность (профиль) – ***03.02.07 Генетика***, характеризующую ее на ориентацию на знания и виды деятельности в области фундаментальной медицины и медицинской генетики и определяющую ее предметно-тематическое содержание, преобладающие виды учебной деятельности обучающихся и требования к результатам ее освоения.

5. Планируемые результаты освоения образовательной программы

Результаты освоения основной профессиональной образовательной программы подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре определяются приобретаемыми выпускником компетенциями, т.е. способностями применять знания, умения и личные качества в соответствии с выбранным видом профессиональной деятельности.

В результате освоения программы аспирантуры у обучающегося должны быть сформированы универсальные компетенции, формируемые в результате освоения программ аспирантуры по всем направлениям подготовки; общепрофессиональные компетенции, определяемые направлением подготовки и профессиональные компетенции, определяемые направленностью программы аспирантуры в рамках направления подготовки (*карта компетенций прилагается*).

В результате освоения данной образовательной программы по направлению «Фундаментальная медицина» (направленность – «Генетика») выпускник аспирантуры должен обладать следующими компетенциями:

1. Универсальные компетенции

– Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских задач, в том числе в междисциплинарных областях (УК-1).

– Способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки (УК-2).

– Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач (УК-3).

– Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках (УК-4).

– Способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности (УК-5).

– Способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития (УК-6).

2. Общепрофессиональные компетенции

– Способность и готовность к организации проведения фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины (ОПК-1).

– Способность и готовность к проведению фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины (ОПК-2).

– Способность и готовность к анализу, обобщению и публичному представлению результатов выполненных научных исследований (ОПК-3).

– Готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан (ОПК-4).

– Способность и готовность к использованию лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных (ОПК-5).

– Готовность к преподавательской деятельности по образовательным программам высшего образования (ОПК-6).

3. Профессиональные компетенции

– Демонстрировать глубокое знание теоретических основ общей и медицинской генетики, понимать их прикладные аспекты (ПК-1).

– Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья, и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-2).

– Готовность к активной коммуникации и информационно-аналитической деятельности (ПК-3).

– Готовность и способность к работе в команде, кооперации с коллегами, разрешения конфликтов, умение организовать работу исполнителей, находить и принимать управленческие решения при различных мнениях, принимать ответственные решения в рамках своей профессиональной компетенции (ПК-4).

– Готовность и способность осуществлять профессиональную деятельность в условиях развития науки и изменяющейся социальной практики к переоценке накопленного опыта, к анализу своих возможностей, ресурсов, освоению новых знаний, использованию различных форм обучения, современных образовательных технологий (ПК-5).

– Способность самостоятельно приобретать с помощью информационных технологий и использовать в практической деятельности новые знания и умения, в том числе, в новых областях знаний, непосредственно не связанных со сферой деятельности, расширять и углублять своё научное мировоззрение (ПК-6).

– Способность оформить и представить результаты научного исследования (ПК-7).

– Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-8).

– Способность разбираться в терминологии, особенностях, возможностях и понимать принципы организации, работы и управления базами данных медицинского и биологического профиля (ПК-9).

– Способность находить необходимую аннотированную информацию для конкретных объектов и готовность к анализу и обобщению информации, представленной в базах данных медицинского и биологического профиля (ПК-10).

– Готовность к практической реализации навыков профессионально-педагогической деятельности (ПК-11).

– Способность к самостоятельному проведению научно-исследовательской работы и получению научных результатов, удовлетворяющих установленным требованиям к содержанию диссертаций на соискание ученой степени кандидата наук по специальности 03.02.07 «Генетика» (ПК-12).

6. Структура образовательной программы

Структура образовательной программы представлена 4 блоками.

Первый блок составляют дисциплины (или модули), освоение которых направлено на формирование высокого теоретического уровня подготовки аспиранта и сдачу экзаменов кандидатского минимума. В свою очередь первый блок подразделяется на три части: базовая часть (иностранный язык и философия); вариативная часть с обязательной для сдачи кандидатского экзамена по специальности дисциплиной «генетика», включающей разделы общая генетика, генетика человека, медицинская, клиническая и лабораторная генетики, и вариативная часть с дисциплинами по выбору, в том числе с дисциплинами для сдачи второго кандидатского экзамена при подготовке диссертации к защите по двум специальностям.

Второй блок представлен педагогической практикой. Ее порядок определен соответствующим Положением о педагогической практике аспиранта Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» (Принято на заседании Ученого совета № 5 от 15.05.2015 г.).

Третий блок – это научно-исследовательская деятельность аспиранта, включающая самостоятельные экспериментальные исследования, направленные на подготовку диссертации и подготовку научно-квалификационной работы (диссертации) на соискание ученой степени кандидата наук. Содержание, условия и этапы научно-исследовательской деятельности определены соответствующим Положением о научно-исследовательской работе аспиранта Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» (Принято на заседании Ученого совета № 5 от 15.05.2015 г.).

Четвертый блок – государственная итоговая аттестация, включающая подготовку и сдачу государственного экзамена и представление научного доклада об основных результатах подготовленной научно-исследовательской работы. Порядок государственной итоговой аттестации определен соответствующим Положением о порядке проведения государственной итоговой аттестации аспирантов Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт медицинской генетики» (Принято на заседании Ученого совета № 5 от 15.05.2015 г.).

Структура основной образовательной программы представлена в таблице.

	Наименование элемента программы		Объем (в з.е.)		
Б1 (Б1.Б)	**Блок 1**	**«Дисциплины (модули)».** Базовая часть			**30**
Б1.Б.1		Иностранный язык	6	**9**	
Б1.Б.2		История и философия науки	3		
Б1.В (Б1.В.ОД)		**«Дисциплины (модули)».** Вариативная часть. Обязательные дисциплины	**21**		
Б1.В.ОД.1		Генетика	11		
Б1.В.ОД.1.1		*Общая генетика*	2	11	
Б1.В.ОД.1.2		*Генетика человека*	2		
Б1.В.ОД.1.3		*Медицинская генетика*	3		
Б1.В.ОД.1.4		*Клиническая генетика*	2		
Б1.В.ОД.1.5		*Лабораторная генетика*	2		
Б1.В.ОД.2		Педагогика и психология высшей школы	3		
Б1.В.ОД.3		Методология научного исследования	3		
Б1.В.ДВ		**«Дисциплины (модули)».** Вариативная часть. Дисциплины по выбору			
Б1.В.ДВ.1		Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека	По 3		
		Дисциплина, направленная на подготовку к сдаче кандидатского экзамена по второй специальности («Кардиология»)			
Б1.В.ДВ.2		Информационные технологии в медицине	По 1		
		Генетические аспекты атеросклероза			
Б2	**Блок 2**	**«Практики». Вариативная часть**	3		**141**
Б2.1		Педагогическая практика			
Б3	**Блок 3**	**«Научные исследования»**	138		
Б3.1		Научно-исследовательская деятельность	129	138	
Б3.2		Подготовка научно-квалификационной работы (диссертации)	9		
Б4	**Блок 4**	**«Государственная итоговая аттестация»**	**9**		
Б4.Г		Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена	3		**9**
Б4Д		Подготовка и представление научного доклада об основных результатах подготовленной НИР (диссертации)	6		
		ВСЕГО:	**180**		

Объем программы аспирантуры составляет **180** зачетных единиц.

6.1 Рабочие программы дисциплин (модулей)

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля)	З.Е.	Всего часов	Количество часов по видам занятий		
			Лекции	Практические занятия/ Семинарские занятия	Самостоятельная работа
Блок 1. Базовая часть.					
Б1.Б.1 «Иностранный язык»	**6**	**216**		**120**	**96**
Раздел 1. Фонетика.					
Тема 1. Нормы произношения иностранных терминов.		17		5	12
Тема 2. Интонационное оформление предложения.		17		5	12
Раздел 2. Лексика.					
Тема 1. Многозначность служебных и общенаучных слов.		17		5	12
Тема 2. Употребительные фразы и словосочетания.		17		5	12
Тема 3. Сокращения и условные обозначения в специальных текстах.		13		5	8
Раздел 3. Грамматика.					
Тема 1. Основные типы предложений и их структура.		13		5	8
Тема 2. Основные грамматические формы и конструкции.		12		4	8
Промежуточная аттестация (зачет)		2		2	
Раздел 4. Основы письменной коммуникации по вопросам специальности.					
Тема 1. Чтение и перевод текстов.		27		21	6
Тема 2. Техника составления сообщений, планов, аннотаций и рефератов.		27		21	6
Раздел 5. Основы устной коммуникации по вопросам специальности.					
Тема 1. Монологическое высказывание по бытовым вопросам и вопросам специальности.		26		20	6
Тема 2. Диалогическая речь.		26		20	6
Итоговая аттестация (экзамен)		2		2	

Б1.Б.2 «История и философия науки»	**3**	**108**	**34**	**20**	**54**
Раздел 1. Общие проблемы философии науки.					
Тема 1. Наука в культуре современной цивилизации.		8	2	2	4
Тема 2. Возникновение науки и основные стадии ее исторической эволюции.		10	4	2	4
Тема 3. Структура научного знания.		10	4	-	6
Тема 4. Динамика науки как процесс порождения нового знания.		12	4	2	6
Тема 5. Научные традиции и научные революции. Типы научной рациональности.		12	4	2	6
Тема 6. Особенности современного этапа развития науки. Перспективы научно-технического прогресса.		10	2	2	6
Тема 7. Наука как социальный институт.		8	2		6
Промежуточная аттестация (зачет)		2		2	
Раздел 2. Философские проблемы медицинских и фармацевтических наук.					
Тема 1. Философия медицины и медицина как наука.		6	2	2	2
Тема 2. Философские категории и концепты научной медицины.		6	2	2	2
Тема 3. Методологические принципы научной медицины.		6	2	2	2
Тема 4. Социально-биологическая и психосоматическая проблемы.		4	2	-	2
Тема 5. Проблема нормы, здоровья и болезни.		6	2		4
Тема 6. Рациональность и научность медицинского знания.		6	2		4
Итоговая аттестация (экзамен)		2		2	

Блок 1. Вариативная часть. Обязательные дисциплины.					
Б1.В.ОД.1 «Генетика»					
Б1.В.ОД.1.1 ***Раздел 1. «Общая генетика»***	**2**	**72**	**20**	**34**	**18**
Тема 1. История развития и становления генетики как науки.		6	2	2	2
Тема 2. Молекулярные основы наследственности.		8	2	4	2
Тема 3. Цитологические основы наследственности.		8	2	4	2
Тема 4. Теория и практика генетического анализа.		8	2	6	-
Тема 5. Неканоническое наследование.		6	2	2	2
Тема 6. Мутационный процесс и генетическая изменчивость.		6	2	2	2
Тема 7. Гены и геномы: структурная и функциональная характеристика.		6	2	2	2
Тема 8. Популяционная генетика.		8	2	4	2
Тема 9. Биохимическая генетика.		8	2	4	2
Тема 10. Основы генетической инженерии.		6	2	2	2
Промежуточная аттестация (зачет с оценкой)		2		2	
Б1.В.ОД.1.2 ***Раздел 2. «Генетика человека»***	**2**	**72**	**20**	**34**	**18**
Тема 1. Человек как объект генетических исследований.		6	2	2	2
Тема 2. Гены человека.		8	2	4	2
Тема 3. Хромосомы человека.		8	2	4	2
Тема 4. Геном человека.		8	2	6	-
Тема 5. Популяционная генетика человека.		6	2	2	2
Тема 6. Экологическая генетика человека.		6	2	2	2
Тема 7. Биохимическая генетика человека.		6	2	2	2
Тема 8. Мутационный процесс у человека.		8	2	4	2
Тема 9. Неканоническое наследование у человека.		6	2	2	2
Тема 10. Биоинформационные ресурсы в генетике человека.		8	2	4	2

Промежуточная аттестация (зачет)		2		2	
Б1.В.ОД.1.3 ***Раздел 3 «Медицинская генетика»***	**3**	**108**	**30**	**51**	**27**
Тема 1. Молекулярно-генетические основы патологических процессов.		4	2	2	-
Тема 2. Моногенные болезни.		8	2	4	2
Тема 3. Хромосомные болезни.		8	2	4	2
Тема 4. Генетика многофакторных болезней.		8	2	4	2
Тема 5. Митохондриальные болезни.		6	2	2	2
Тема 6. Геномный импринтинг и болезни человека.		8	2	4	2
Тема 7. Динамические мутации и наследственная патология.		8	2	4	2
Тема 8. Наследственные болезни обмена.		6	2	2	2
Тема 9. Генетика пороков развития.		8	2	4	2
Тема 10. Генетика нарушений полового развития.		8	2	4	2
Тема 11. Генетика рака.		8	2	4	2
Тема 12. Фармакогенетика человека.		6	2	2	2
Тема 13. Стволовые клетки.		7	2	3	2
Тема 14. Генотерапия наследственных болезней.		6	2	2	2
Тема 15. Этические вопросы медицинской генетики.		7	2	4	1
Промежуточная аттестация (зачет с оценкой)		2		2	
Б1.В.ОД.1.4 ***Раздел 4 «Клиническая генетика»***	**2**	**72**	**20**	**34**	**18**
Тема 1. Наследственность и патология. Классификация наследственных болезней.		8	2	4	2
Тема 2. Семиотика и клиническая диагностика наследственных заболеваний.		8	2	4	2
Тема 3. Принципы лечения наследственных болезней.		4	2	2	-
Тема 4. Профилактика наследственной патологии.		8	2	4	2
Тема 5. Медико-генетическое консультирование.		8	2	4	2

Тема 6. Пренатальная диагностика.		8	2	4	2
Тема 7. Преимплантационная генетическая диагностика.		8	2	4	2
Тема 8. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.		6	2	2	2
Тема 9. Мониторинг врожденных пороков развития.		6	2	2	2
Тема 10. Регистры наследственной патологии, биоинформационные ресурсы и базы данных в клинической генетике.		6	2	2	2
Промежуточная аттестация (зачет)		2		2	
Б1.В.ОД.1.5 *Раздел 5 «Лабораторная генетика»*	**2**	**72**	**20**	**34**	**18**
Тема 1. Общая характеристика принципов и методов генетического анализа в лабораторных исследованиях.		2	2	-	-
Тема 2. Молекулярно-генетическая диагностика моногенных болезней.		8	2	4	2
Тема 3. Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней.		8	2	4	2
Тема 4. Современные технологии молекулярной цитогенетики в диагностике хромосомных болезней.		8	2	4	2
Тема 5. Технологии секвенирования генома.		8	2	4	2
Тема 6. Методы биохимической диагностики наследственных болезней.		6	2	2	2
Тема 7. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.		6	2	2	2
Тема 8. Методы преимплантационной генетической диагностики.		6	2	2	2
Тема 9. Диагностика наследственной предрасположенности к многофакторным заболеваниям.		8	2	4	2
Тема 10. Методы		8	2	4	2

цитогенетической индикации мутагенных воздействий.					
Промежуточная аттестация (зачет)		2		2	
Итоговая аттестация (кандидатский экзамен)		2		2	
Б1.В.ОД.2 «Педагогика и психология высшей школы»	**3**	**108**	**20**	**36**	**52**
Раздел 1. Психология как наука, грани взаимодействия психологии и медицины.					
Тема 1. Психология познавательных процессов.		12	2	4	6
Тема 2. Психология личности.		12	2	4	6
Тема 3. Элементы возрастной психологии и психологии развития.		12	2	4	6
Тема 4. Элементы социальной психологии и их учет в деятельности врача.		12	2	4	6
Тема 5. Психология здоровья и здорового образа жизни.		12	2	4	6
Раздел 2. Педагогика как наука, педагогические составляющие деятельности врача.					
Тема 1. Современные образовательные технологии высшей школы.		24	6	6	12
Тема 2. Основы медико-просветительской деятельности врача.		22	4	8	10
Итоговая аттестация (зачет)		2		2	
Б1.В.ОД.3 «Методология научного исследования»	**3**	**108**	**20**	**61**	**27**
Тема 1. Основные понятия научных исследований.		9	2	5	2
Тема 2. Философские проблемы научного познания.		14	2	8	4
Тема 3. Этические аспекты научных исследований.		9	2	4	3
Тема 4. Этапы научных исследований.		11	2	7	2
Тема 5. Основы доказательности научных исследований.		11	2	7	2
Тема 6. Основы анализа научных исследований.		12	2	6	4
Тема 7. Оформление научных		12	2	6	4

исследований.					
Тема 8. Правила публикации результатов научных исследований.		8	2	4	2
Тема 9. Поиск источников финансирования и написание заявки на грант.		10	2	6	2
Тема 10. Организация и управление научными исследованиями.		10	2	6	2
Итоговая аттестация (зачет с оценкой)		2		2	
Блок 1. Вариативная часть. Дисциплины по выбору.					
Б1.В.ДВ.1 «Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека».	**3**	**108**	**12**	**18**	**78**
Тема 1. История цитогенетических исследований причин невынашивания беременности.			-	2	6
Тема 2. Основные этапы эмбрионального развития человека			-	2	6
Тема 3. Кариотип человека. Международная цитогенетическая номенклатура хромосом.			-	2	12
Тема 4. Основные типы геномных и хромосомных мутаций при патологии эмбрионального развития.			2	2	12
Тема 5. Хромосомный мозаицизм при нарушениях внутриутробного развития.			2	2	8
Тема 6. Геномный импринтинг и однородительская дисомия хромосом при патологии эмбрионального развития.			2	2	8
Тема 7. Цитогенетика привычного невынашивания беременности. Оценка риска и медико-генетическое консультирование при привычном невынашивании беременности.			2	2	10
Тема 8. Методы цитогенетического анализа причин невынашивания			2	2	8

беременности. Современные достижения молекулярной цитогенетики онтогенеза.					
Тема 9. Цитогенетика преимплантационного развития человека и теоретические основы преимплантационной генетической диагностики.			2	-	8
Итоговая аттестация (зачет с оценкой)		2		2	
Блок 1. Вариативная часть. Дисциплины по выбору.					
Б1.В.ДВ.1 «Кардиология»	**3**	**108**	**12**	**18**	**78**
Тема 1. Ишемическая болезнь сердца		24	2	4	18
Тема 2. Артериальная гипертензия		10	2	1	7
Тема 3. Воспалительные заболевания сердца		6	2		4
Тема 4. Некоронарогенные заболевания миокарда		3		1	2
Тема 5. Врожденные и приобретенные пороки сердца		9		2	7
Тема 6. Атеросклероз		12		2	10
Тема 7. Хроническая сердечная недостаточность		10	2	2	6
Тема 8. Нарушения сердечного ритма и проводимости		8	2		6
Тема 9. Состояние сердца и сосудов при различных заболеваниях		17		3	14
Тема 10. Функциональная диагностика в кардиологии		4		1	3
Тема 11. Основы организации кардиологической помощи в Российской Федерации		3	2		1
Итоговая аттестация (зачет с оценкой)		2		2	
Блок 1. Вариативная часть. Дисциплины по выбору.					
Б1.В.ДВ.2. «Информационные технологии в медицине»	**1**	**36**	**10**	**17**	**9**
Раздел 1. «Базы данных медико-биологического профиля»		**20**	**6**	**9**	**5**

Тема 1. Основные определения и понятия баз данных. История создания.		5	2	2	1
Тема 2. Базы данных последовательностей нуклеиновых кислот.		6	2	3	1
Тема 3. Базы данных белковых последовательностей.		3		2	1
Тема 4. Базы данных структур.		3		2	1
Тема 5. Библиографические базы данных.		3	2		1
Раздел 2. «База данных и геномный браузер ENSEMBL»		**14**	**4**	**6**	**4**
Тема 1. Цели и задачи проекта Ensembl.		6	2	2	2
Тема 2. Основные возможности и поиск информации в Ensembl (использование веб-сервиса и биоинформационных инструментов).		8	2	4	2
Итоговая аттестация (зачет)		2		2	
Блок 1. Вариативная часть. Дисциплины по выбору.					
Б1.В.ДВ.2. «Генетические аспекты атеросклероза»	**1**	**36**	**6**	**17**	**13**
Тема 1. Генетическая компонента атеросклероза.		7	2	3	2
Тема 2. Наследуемые и ненаследуемые изменения генома при атеросклерозе.		6		3	3
Тема 3. Эпигенетика и атеросклероз.		7	2	3	2
Тема 4. Эпигенетические модификации хроматина при атеросклерозе.		6		3	3
Тема 5. Медико-генетическое консультирование при сердечно-сосудистых заболеваниях, связанных с атеросклерозом.		8	2	3	3
Итоговая аттестация (зачет)		2		2	

6.2. Тематическое содержание дисциплин (модулей)

Блок 1. Базовая часть. «Иностранный язык» (Б1.Б.1)

Изучение иностранных языков является неотъемлемой составной частью подготовки специалистов различного профиля. Целью изучения дисциплины является приобретение навыков практического владения иностранным языком, позволяющего использовать его в научной работе. В задачи изучения дисциплины входит владение орфографическими, орфоэпическими, лексическими, грамматическими и стилистическими нормами изучаемого языка в пределах программных требований, и грамотное их использование во всех видах речевой коммуникации, в научной сфере в форме устного и письменного общения. Объем курса составляет 6 з.е. Курс состоит из 120 часов практических и семинарских занятий и 96 часов самостоятельной работы аспирантов. Преподавание ведется в течение первого и второго семестра. Промежуточная аттестация проводится в конце первого семестра в форме зачета. Итоговый контроль осуществляется в форме экзамена кандидатского минимума по иностранному языку.

Раздел 1. «Фонетика»

Тема 1. Нормы произношения иностранных терминов.

Содержание: Звуки: долгота, краткость, закрытость/открытость гласных звуков, звонкость/глухость конечных согласных.

Тема 2. Интонационное оформление предложения.

Содержание: Деление на интонационно-смысловые группы–синтагмы, правильная расстановка фразового и в том числе логического ударения, мелодия, паузация); словесное ударение (в двусложных и в многосложных словах, в том числе в производных и в сложных словах, фонологические противопоставления, релевантные для изучаемого языка: долгота/краткость, закрытость/открытость гласных звуков, звонкость/глухость конечных согласных и т.п.)

Раздел 2. «Лексика»

Тема 1. Многозначность служебных и общенаучных слов.

Содержание: Механизмы словообразования (в том числе терминов и интернациональных слов), явления синонимии и омонимии.

Тема 2. Употребительные фразы и словосочетания.

Содержание: Фразеологические сочетания, часто встречающиеся в письменной речи, слова, словосочетания и фразеологизмы, характерные для устной речи в ситуациях делового общения.

Тема 3. Сокращения и условные обозначения в специальных текстах

Содержание: Чтение, перевод и употребление сокращений, условных обозначений, аббревиатур и пр., встречающихся в специальных текстах.

Раздел 3. «Грамматика»

Тема 1. Основные типы предложений и их структура.

Содержание: Средства выражения и распознавания главных членов предложения, определение границ членов предложения (синтаксическое членение предложения). Порядок слов как в аспекте коммуникативных типов предложений. Порядок слов простого предложения. Сложное предложение: сложносочиненное и сложноподчиненное предложения. Союзы и относительные местоимения. Эллиптические предложения. Бессоюзные придаточные. Употребление личных форм глагола в активном и пассивном залогах. Употребление строевых грамматических элементов (местоимений, вспомогательных

глаголов, наречий, предлогов, союзов); глагольные формы; степени сравнения прилагательных и наречий; средства выражения модальности.

Тема 2. Основные грамматические формы и конструкции.

Содержание: Сложные синтаксические конструкции, типичные для стиля научной речи: обороты на основе неличных глагольных форм, пассивные конструкции, многоэлементные определения (атрибутные комплексы), усеченные грамматические конструкции (бессоюзные придаточные, эллиптические предложения и т.п.), овладение особенностями и приемами перевода указанных явлений.

Раздел 4. «Основы письменной коммуникации по вопросам специальности»

Тема 1. Чтение и перевод текстов.

Содержание: Поисковое, просмотровое, ознакомительное чтение оригинальных и специальных текстов: цели и особенности. Письменный перевод учебного текста.

Тема 2. Техника составления сообщений, планов, аннотаций и рефератов.

Содержание: Составление плана или конспекта к прочитанному, изложение содержания прочитанного в письменном виде (в том числе в форме резюме, реферата и аннотации), подготовка доклада и сообщения по теме специальности аспиранта (соискателя). Задачи, особенности, составные части, лексические и грамматические средства при составлении сообщений, планов, аннотаций и рефератов.

Раздел 5. «Основы устной коммуникации по вопросам специальности»

Тема 1. Монологическое высказывание по вопросам специальности.

Содержание: Содержательность, логичность, смысловая и структурная завершенность монологического взыскания. Виды монологических высказываний (доклад, сообщение по проблемам научной работы), их цели. Особенности выбора лексических средств при устной презентации доклада (сообщения и пр.)

Тема 2. Диалогическая речь.

Содержание: Особенности диалогической речи в процессе обсуждения бытовых вопросов и вопросов по специальности (постановка вопросов, ответы на вопросы). Лексические и грамматические средства диалогического высказывания.

Блок 1. Базовая часть. «История и философия науки» (Б1.Б.2)

Цель освоения дисциплины «История и философия науки» является формирование целостного системного представления о философии и истории науки через философскую рефлексию над наукой и научным познанием. В задачи изучения дисциплины входит:

1) формирование представлений о природе научного знания, месте науки в современной культуре, механизмах функционирования науки как социального института, об истории науки как концептуальной истории;
2) повышение компетентности в области методологии научного исследования;
3) формирование исследовательских навыков аспирантов через изучение проблематики эпистемологии науки, подготовка аспирантов к сдаче кандидатского экзамена «История и философия науки».

Структура курса состоит из двух разделов, включающих рассмотрение общих проблем философии науки и философских проблем медицинских и фармацевтических наук. Объем курса составляет 3 з.е. Курс состоит из 17 лекций (34 часа), 20 часов практических занятий и 54 часов самостоятельной работы аспирантов. Преподавание дисциплины ведется в течение первого и второго семестров. Промежуточный контроль знаний проводится в конце первого семестра в форме зачета. Итоговый контроль знаний осуществляется в конце второго семестра в форме экзамена кандидатского минимума по истории и философии науки.

Раздел 1. «Общие проблемы философии науки»

Тема 1. Наука в культуре современной цивилизации.

Содержание: Традиционалистский и техногенный типы цивилизационного развития и их базисные ценности. Научная рациональность, ее ценность. Наука и философия. Наука и искусство. Роль науки в современном образовании и формировании личности. Функции науки в жизни общества (наука как мировоззрение, как производительная и социальная сила).

Тема 2. Возникновение науки и основные стадии её исторической эволюции.

Содержание: Преднаука и наука в собственном смысле слова. Две стратегии порождения знаний: обобщение практического опыта и конструирование теоретических моделей, обеспечивающих выход за рамки наличных исторически сложившихся форм производства и обыденного опыта. Культура античного полиса и становление первых форм теоретической науки. Античная логика и математика. Развитие логических норм научного мышления и организаций науки в средневековых университетах. Роль христианской теологии в изменении созерцательной позиции ученого: человек творец с маленькой буквы; манипуляция с природными объектами – алхимия, астрология, магия. Западная и восточная средневековая наука. Становление опытной науки в новоевропейской культуре. Формирование идеалов математизированного и опытного знания: оксфордская школа, Роджер Бэкон, Уильям Оккам. Предпосылки возникновения экспериментального метода и его соединения с математическим описанием природы. Г. Галилей, Френсис Бэкон, Р. Декарт. Мировоззренческая роль науки в новоевропейской культуре. Социокультурные предпосылки возникновения экспериментального метода и его соединения с математическим описанием природы. Формирование науки как профессиональной деятельности. Возникновение дисциплинарно-организованной науки. Технологические применения науки. Формирование технических наук. Предыстория медицины: разнообразие форм конституирования знания о функциях человеческого организма. Этапы исторического развития медицины. Проблема соединения традиционных и нетрадиционных форм целительства. Социальная обусловленность представлений о смысле и целях медицины. Влияние социокультурных и внутренних факторов на развитие медицины. Современное состояние медицинского знания

Тема 3. Структура научного знания.

Содержание: Научное знание как сложная развивающаяся система. Многообразие типов научного знания. Эмпирический и теоретический уровни, критерии их различения. Особенности эмпирического и теоретического языка науки. Структура эмпирического знания**.** Эксперимент и наблюдение. Случайные и систематические наблюдения. Применение естественных объектов в функции приборов в систематическом наблюдении. Данные наблюдения как тип эмпирического знания. Эмпирические зависимости и эмпирические факты. Процедуры формирования факта. Проблема теоретической нагруженности факта. Структура теоретического знания. Первичные теоретические модели и законы. Развитая теория. Теоретические модели как элемент внутренней организации теории. Ограниченность гипотетико-дедуктивной концепции теоретических знаний. Роль конструктивных методов в дедуктивном развертывании теории. Развертывание теории как процесс решения задач. Парадигмальные образцы решения задач в составе теории. Проблемы генезиса образцов. Математизация теоретического знания. Виды интерпретации математического аппарата теории. Основания науки. Структура оснований. Идеалы и нормы исследования и их социокультурная размерность. Система идеалов и норм как схема метода деятельности. Научная картина мира. Исторические формы научной картины мира. Функции научной картины мира (картина мира как онтология, как форма систематизации знания, как исследовательская программа). Операциональные основания научной картины мира. Отношение онтологических постулатов науки к мировоззренческим доминантам культуры.

Философские основания науки. Роль философских идей и принципов в обосновании научного знания. Философские идеи как эвристика научного поиска. Философское обоснование как условие включения научных знаний в культуру.

Тема 4. Динамика науки как процесс порождения нового знания.

Содержание: Историческая изменчивость механизмов порождения научного знания. Взаимодействие оснований науки и опыта как начальный этап становления новой дисциплины. Проблема классификации. Обратное воздействие эмпирических фактов на основания науки. Формирование первичных теоретических моделей и законов. 'Роль аналогий в теоретическом поиске. Процедуры обоснования теоретических знаний. Взаимосвязь логики открытия и логики обоснования. Механизмы развития научных понятий. Становление развитой научной теории. Классический и неклассический варианты формирования теории. Генезис образцов решения задач. Проблемные ситуации в науке. Перерастание частных задач в проблемы. Развитие оснований науки под влиянием новых теорий. Проблема включения новых теоретических представлений в культуру.

Тема 5. Научные традиции и научные революции. Типы научной рациональности.

Содержание: Взаимодействие традиций и возникновение нового знания. Научные революции как перестройка оснований науки. Проблемы типологии научных революций. Внутридисциплинарные механизмы научных революций. Междисциплинарные взаимодействия и "парадигмальные прививки" как фактор революционных преобразований в науке. Социокультурные предпосылки глобальных научных революций. Перестройка оснований науки и изменение смыслов мировоззренческих универсалий культуры. Прогностическая роль философского знания. Философия как генерация категориальных структур, необходимых для освоения новых типов системных объектов. Научные революции как точки бифуркации в развитии знания. Нелинейность роста знаний. Селективная роль культурных традиций в выборе стратегий научного развития. Проблема потенциально возможных историй науки. Глобальные революции и типы научной рациональности. Историческая смена типов научной рациональности: классическая, неклассическая, постнеклассическая наука.

Тема 6. Особенности современного этапа развития науки. Перспективы научно-технического прогресса.

Содержание: Главные характеристики современной, постнеклассической науки. Современные процессы дифференциации и интеграции наук. Связь дисциплинарных и проблемно-ориентированных исследований. Освоение саморазвивающихся «синергетических» систем и новые стратегии научного поиска. Роль нелинейной динамики и синергетики в развитии современных представлений об исторически развивающихся системах. Глобальный эволюционизм как синтез эволюционного и системного подходов. Сближение идеалов естественнонаучного и социально-гуманитарного познания. Осмысление связей социальных и внутринаучных ценностей как условие современного развития науки. Включение социальных ценностей в процесс выбора стратегий исследовательской деятельности. Расширение этоса науки. Новые этические проблемы науки в конце XX столетия. Проблема гуманитарного контроля в науке и высоких технологиях. Экологическая и социально-гуманитарная экспертиза научно-технических проектов. Кризис идеала ценностно-нейтрального исследования и проблема идеологизированной науки. Экологическая этика и ее философские основания. Философия русского космизма и учение В.И. Вернадского о биосфере, техносфере и ноосфере. Проблемы экологической этики в современной западной философии (Б. Калликот, О. Леопольд, Р. Аттфильд). Постнеклассическая наука и изменение мировоззренческих установок техногенной цивилизации. Сциентизм и антисциентизм. Наука и паранаука. Поиск нового типа

цивилизационного развития и новые функции науки в культуре. Научная рациональность и проблема диалога культур. Роль науки в преодолении современных глобальных кризисов.

Тема 7. Наука как социальный институт.

Содержание: Различные подходы к определению социального института науки. Историческое развитие институциональных форм научной деятельности. Научные сообщества и их исторические типы (республика ученых 17 века; научные сообщества эпохи дисциплинарно организованной науки; формирование междисциплинарных сообществ науки XX столетия). Научные школы. Подготовка научных кадров. Историческое развитие способов трансляции научных знаний (от рукописных изданий до современного компьютера). Компьютеризация науки и ее социальные последствия. Наука и экономика. Наука и власть. Проблема секретности и закрытости научных исследований. Проблема государственного регулирования науки.

Раздел 2. Философские проблемы медицинских и фармацевтических наук.

Тема 1. Философия медицины и медицина как наука.

Содержание: Философия как мировоззренческая и общеметодологическая основа медицины. Онтологические, гносеологические и ценностно-нормативные основания медицины. Взаимосвязь философских и общенаучных категорий и понятий медицины. Философия медицины, ее цели, задачи и основная проблематика. Предмет философии медицины и ее место в развитии медицины и здравоохранения. Генезис философии медицины в XX веке как переход к новому этапу осмысления медико-биологических и медико-социальных проблем. Гносеологические и логические основания философии медицины, ее нормы и идеалы. Системная структура знания в философии медицины. Объект и предмет медицины, специфика медицины как науки, базирующейся на естественнонаучных и социально-гуманитарных знаниях. Специфика анализа природных и социальных явлений, а также человека как предмета медицины. Естествознание и медицина. Философские и методологические аспекты взаимодействия медицины и биологии. Методологические основы общей патологии как науки. Психология и медицина. Общественные науки и медицинское знание. Фундаментальные и прикладные исследования в медицине. Классификация медицинских наук как философская и методологическая проблема. Общая теория медицины как интеграция естественнонаучных и социогуманитарных знаний. Дифференциация и интеграция медицинских знаний. Медицина как мультидисциплинарная система знания. Медицина как наука и искусство, теория и практика. Особенности развития медицины в XX веке. Специфика познания в медицине, особенности предмета, средств, методов и целей. Проблемы комплексного исследования медико-научных проблем. Специфика философской проблематики профилактики и клинической деятельности. Естественнонаучные и социогуманитарные знания в медицинских теориях в свете философии медицины. Основные проблемы и принципы знания в философии медицины. Философия медицины как теория и метод. Плюрализм направлений в философии медицины, их социально историческая обусловленность. Мировоззренческая и методологическая функция философии медицины, ее роль в развитии медицинского знания.

Тема 2. Философские категории и концепты научной медицины.

Содержание: Количество, качество и мера, их методологическое значение в философии медицины. Мера и норма в медицине. Проблема изменения и развития в современной философии медицины. Количественные методы и проблема измерения в современной медицине. Детерминизм и медицина. Проблема причинности (этиологии) в медицине. Критика телеологии и индетерминизма. Методологический анализ монокаузализма и кондиционализма в медицине. Проблемы этиологии в анатомо-морфологическом, физиологическом и функциональном аспекте. Проблема моно- и

полиэтиологии заболеваний, ее методологический смысл. Диалектика общего и специфического, внешнего и внутреннего в медицине. Структурно-функциональные взаимоотношения в медицине. Диалектика общего и местного в патологии. Категории целое и часть, структура и функция в медицине. Диалектика и системный подход в медицине.

Тема 3. Методологические принципы научной медицины.

Содержание: Диалектика процесса познания. Единство чувственного и рационального в познании. Эмпирическое и теоретическое знание в медицине. Эмпиризм и проблема теоретической нагруженности эмпирического знания. Проблемы критерия истины в философии и медицине. Точность как одна из основ истинности знания в медицине. Проблемы логико-математической и семантической точности знания в медицине. Понятие метода познания. Соотношение философского, общенаучного и конкретно-научного метода в медицине. Факт и научная проблема. Гипотеза и научная теория, их логическая структура и познавательная функция в медицине. Эксперимент и моделирование, их роль в медицинском познании. Возрастание роли прибора в медицине. Методологические проблемы измерений в медицине. Диагностика как специфический познавательный процесс. Альтернативность и дополнительность клинико-нозологического и экзистенциально-антропологического подходов в диагностике. Клинический диагноз.

Тема 4. Социально-биологическая и психосоматическая проблемы.

Содержание: Философские аспекты социально-биологической проблемы. Диалектика социального и биологического в природе человека. Медицина и социально-биологической проблема: эмпирические и теоретические взаимосвязи медицины с биологией и социально-гуманитарными науками при изучении нормы и патологии, здоровья и болезни, общественного здоровья и заболеваемости. Социально-биологическая обусловленность здоровья и болезни человека. Проблема редукционизма в современной медицине. Выработка качественно иных принципов медицины в отношении к жизни и смерти вообще и человеческой в особенности. Философские аспекты психосоматической проблемы. Психосоматический подход в современной медицине.

Тема 5. Проблема нормы, здоровья и болезни.

Содержание: Философские и социальные аспекты учения о норме, здоровье и болезни. Философские и методологические проблемы нозологии. Нозологическая единица как эмпирическое и теоретическое понятие. Антинозологизм. Методологический анализ понятий норма и патология, здоровье и болезнь. Болезнь и патологический процесс. Проблема «уровня» патологии в познании нормы и болезни. Биологический и социальный аспекты нормы, здоровья и болезни. Здоровье и болезнь, их место в системе социальных ценностей человека и общества. Здоровье и заболеваемость. Социальная этиология здоровья и болезни. Болезни цивилизации. Болезнь и личность больного. Исследование отношения людей к жизни и смерти в кризисных условиях. Понятия общественного здоровья и заболеваемости, их методологический анализ. Здоровье населения как показатель его социального и экономического благополучия. Методологические проблемы гуманизации медицины и здравоохранения. Здоровый образ жизни: сущность и методологические подходы к его изучению. Биоэтика – наука о самоценности жизни, основа для выработки новой моральноэтической системы, человеческих взаимосвязей и отношений. Содержание биоэтики: моральность экспериментов на человеке, причины самоубийств или отказа больных от лечения по жизненно-важным показаниям, проблемы эвтаназии, аборта, новых репродуктивных технологий, трансплантации органов и тканей, медицинской генетики, генной инженерии, психиатрии, прав душевнобольных, социальной справедливости в новой идеологии и политике в области здравоохранения.

Тема 6. Рациональность и научность медицинского знания.

Содержание: Структура теоретического знания в медицине: проблема, гипотеза, закон, теория, мультидисциплинарный синтез. Идеалы научности современного медицинского знания. Методологические проблемы анализа медицинской «онтологической реальности» в различных парадигмах: Восток – Запад, гуморализм – научные дисциплинарные единицы знания – мультидисциплинарный синтез. Современные тенденции развития медицинского знания: от классического рационализма к современному постнеклассическому (мультидисциплинарность, синергетика и др.) видению объекта и предмета медицины.

Блок 1. Вариативная часть. Обязательная дисциплина «Генетика» (Б1.В.ОД.1)

«Генетика» – центральная дисциплина образовательной программы подготовки аспирантов по специальности 03.02.07 – генетика. Целью ее освоения является подготовка квалифицированного специалиста, обладающего высоким уровнем профессиональных компетенций и глубокими знаниями теоретических основ классической и современной генетики, включая ее разделы, существенные для понимания, оценки и диагностики генетической компоненты здоровья и наследственной патологии человека. Содержание дисциплины структурировано по 5 разделам, посвященным вопросам общей генетики и генетики человека, медицинской, клинической и лабораторной генетики. Преподавание дисциплины осуществляется во 2-4 семестрах. Уровень знаний по каждому разделу контролируется зачетом (генетика человека, клиническая генетика, лабораторная генетика), либо зачетом с оценкой (общая генетика, медицинская генетика). Итоговый контроль знаний осуществляется в форме экзамена кандидатского минимума.

Раздел 1. «Общая генетика» (Б1.В.ОД.1.1)

Освоение раздела «Общая генетика» направлено на формирование целостной универсальной системы знаний об явлениях наследственности и изменчивости, их молекулярных и клеточных основах, закономерностях реализации в индивидуальном развитии организма и при передаче в поколениях. Курс базируется на систематизации фундаментальных закономерностей генетических явлений и процессов с включением современных данных, генерируемых новыми высокопроизводительными технологиями анализа структурно-функциональной организации генома и его изменчивости. Структуру раздела составляют 10 лекций (20 часов), 17 практических и семинарских занятий, самостоятельная работа аспирантов. Объем раздела составляет 2 з.е. Раздел преподается во втором семестре. Уровень усвоения материала контролируется зачётом с оценкой.

Тема 1. История развития и становления генетики как науки.

Содержание. История развития генетических идей. История развития доменделевской генетики. История развития генетики после открытия законов Менделя. История развития генетики в России. Направления исследований в современной генетике.

Тема 2. Молекулярные основы наследственности.

Содержание. Строение ДНК и РНК. Химический состав ДНК. Принципы структурной организации ДНК. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК. Уровни компактизации ДНК. Понятие о хроматиновых болезнях, как о классе наследственных заболеваний, обусловленных нарушением структурно-функциональной организации хроматина. Примеры хроматиновых болезней. Рибонуклеиновые кислоты. Особенности их химического состава. Принципы организации РНК. Информационные, транспортные и рибосомные РНК, их организация и функции. Малые РНК. Понятие о РНК-интерференции. Репликация ДНК: основные принципы, механизм, ДНК-полимеразы и ферментные комплексы репликации. Транскрипция ДНК: основные этапы, РНК-полимеразы, транскрипционные факторы. Наследственные заболевания, обусловленные нарушениями транскрипции ДНК. Процессинг РНК: копирование, полиаденилирование, сплайсинг,

альтернативный сплайсинг, редактирование мРНК. Трансляция мРНК. Свойства генетического кода. Структура и функции рибосом. Основные этапы биосинтеза белка. Наследственные заболевания, обусловленные нарушениями трансляции РНК. Рекомбинация ДНК. Модель Холлидея, молекулярные основы кроссинговера. Репарация ДНК. Общие принципы репарации одноцепочечных и двухцепочечных повреждений ДНК. Основные репарационные системы. Наследственные синдромы, обусловленные нарушениями репарации ДНК.

Тема 3. Цитологические основы наследственности.

Содержание. Структурно-функциональная организация хромосом. Химическая, конформационная и функциональная гетерогенность хромосом. Строение хромосомы. Гетеро- и эухроматин. Репликация и распределение хромосом в ходе клеточного цикла. Кроссинговер – определение, цитологический механизм, значение. Понятие о митотическом кроссинговере. Неаллельная гомологичная рекомбинация. Кариотип. Числовые и структурные нарушения хромосом. Хромосомный полиморфизм. Международная цитогенетическая номенклатура хромосом.

Тема 4. Теория и практика генетического анализа.

Содержание. Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Генотип и среда. Модифицирующее действие среды на проявление генотипа. Пенетрантность и экспрессивность. Наследственная предрасположенность к болезням (генетические доказательства, проявляющие факторы). Близнецовый метод в генетике: задачи, возможности и ограничения. Плейотропное действие генов. Первичная и вторичная плейотропия. Понятие о генокопиях и фенокопиях. Основы сегрегационного анализа. Принципы составления и генетического анализа родословных.

Тема 5. Неканоническое наследование.

Содержание. Общая характеристика явлений неканонического наследования. Феноменология и примеры неканонического наследования: гонадный мозацизм, мейотический драйв, митохондриальное наследование. Динамические мутации. Парамутации. Парадоминантное наследование. Обратная дискордантность. Прионы и прионовые болезни. Определение эпигенетики, эпимутаций, эпигенетического наследования. Трансгенерационное эпигенетическое наследование. Первичные и вторичные эпимутации, их частота, свойства, механизмы возникновения, эффекты, наследуемость. Понятие о геномном импринтинге. Импринтированные гены и их функции. Эволюционное значение геномного импринтинга. Молекулярные механизмы геномного импринтинга. Однородительское наследование хромосом. Механизмы однородительского наследования – коррекция трисомии, коррекция моносомии, комплементация гамет, митотическая рекомбинация. Полные и сегментные однородительские дисомии. Изодисомия и гетеродисомия. Генетические эффекты однородительского наследования хромосом.

Тема 6. Мутационный процесс и генетическая изменчивость.

Содержание. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Мутагены окружающей среды. Общие закономерности радиационного и химического мутагенеза. Классификация мутаций. Мутационная теория. Методы изучения мутаций. Хромосомные аномалии и обусловленные ими синдромы. Типы хромосомных мутаций у человека. Мутагенез и тератогенез.

Тема 7. Гены и геномы: структурная и функциональная характеристика.

Содержание. Строение генов. Интрон-экзонная организация генов эукариот, сплайсинг. Семейства генов. Проблемы происхождения и молекулярной эволюции генов.

Псевдогены. Структурные и регуляторные гены. Структурная организация генома эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Регуляторные элементы генома. Молекулярно-генетические методы картирования генома. Генетические карты. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике. Особенности организации генома человека.

Тема 8. Популяционная генетика.

Содержание. Введение терминологической базы популяционной генетики (популяция, генетический состав популяции, изменчивость, гетерогенность). История формирования научных представлений относительно генетической характеристики структуры популяций (работы Фишера, Райта, Добжанского). Исторические этапы развития популяционной генетики. Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне. Частоты аллелей и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Применение закона Харди-Вайнберга при различных типах наследования, в том числе при множественном аллелизме и сцеплении с полом. Изменение частот аллелей и генотипов в популяции и факторы его определяющие (мутационный процесс, миграции, действие отбора, эффективно-репродуктивная численность популяции и дрейф генов). Методы генетической демографии как важного раздела анализа структуры популяций. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.

Тема 9. Биохимическая генетика.

Содержание. Теоретические основы биохимической генетики. Аминокислоты. Физико-химические свойства. Номенклатура. Метаболизм фенилалнина и тирозина, серосодержащих аминокислот, аминокислот с разветвленной боковой цепью и др. Орнитиновый цикл. Белки. Структура – первичная, вторичная, третичная. Домены. Ферменты. Активный центр. Механизм ферментативного катализа. Кинетика ферментативных реакций. Множественные формы. Углеводы. Физико-химические свойства. Номенклатура. Метаболизм. Гликолиз. Пентозофосфатный цикл. Гликоген – синтез и распад. Поддержание уровня глюкозы в крови. Липиды и липопротеины. Триглицериды. Жирные кислоты. Холестерин. Фосфолипиды. Цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров. Гормоны. Структура. Механизм действия. Витамины. Водорастворимые. Жирорастворимые. Минеральные ионы. Микроэлементы. Компартментализация биохимических процессов в клетке. Клеточные органеллы. Митохондрии. Структура, биогенез и функции. Цепь транспорта электронов. Окислительное фосфорилирование. Лизосомы. Биогенез и функции. Лизосомные гликозидазы. Пероксисомы. Биогенез и функции. Ферменты пероксисом.

Тема 10. Основы генетической инженерии.

Задачи и методология генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Понятие о векторах. Векторы на основе плазмид и ДНК фагов. Геномные библиотеки. Способы получения рекомбинантных молекул ДНК, методы клонирования генов. Проблема экспрессии гетерологических генов. Получение с помощью генетической инженерии трансгенных организмов. Понятие о редактировании генома. Векторы эукариот. Дрожжи как объекты генетической инженерии. Основы генетической инженерии растений и животных: трансформация клеток высших организмов, введение генов в зародышевые и соматические клетки животных. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач биотехнологии, сельского хозяйства, медицины и различных отраслей народного хозяйства. Использование методов генетической инженерии для изучения фундаментальных проблем генетики и других биологических наук. Социальные аспекты генетической инженерии.

Раздел 2. «Генетика человека» (Б1.В.ОД.1.2)

Целью освоения раздела «Генетика человека» является формирование целостной системы знаний об явлениях наследственности и изменчивости в приложении к человеку, как биологическому виду и объекту генетических исследований. Освоение раздела направлено на подготовку квалифицированного специалиста, владеющего глубокими знаниями теоретических основ генетики человека, методами и технологиями анализа генетических явлений и процессов на разных уровнях организации генетического материала в приложении к человеку. Структуру раздела составляют 10 лекций (20 часов), 17 практических и семинарских занятий, самостоятельная работа аспирантов. Объем дисциплины составляет 2 з.е. Раздел преподается в третьем семестре. Итоговый уровень знаний контролируется зачетом.

Тема 1. Человек как объект генетических исследований.

Содержание. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный. Использование метода гибридизации соматических клеток для генетического картирования. Изучение структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики. Итоги программы «Геном человека». Проблемы геногеографии. Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Хромосомные и генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Генетическая опасность радиации и химических веществ. Генотоксикология. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико-генетических консультаций.

Тема 2. Гены человека.

Содержание. Гены и признаки. Взаимодействие неаллельных генов у человека: комплементарность, эпистаз, полимерия. Примеры и значение в патологии человека. Генотип и среда. Модифицирующее действие среды на проявление генотипа. Пенетрантность и экспрессивность (определение понятий, содержание терминов и значение в диагностике наследственных заболеваний). Наследственная предрасположенность к болезням (генетические доказательства, проявляющие факторы). Близнецовый метод в генетике человека: задачи, возможности и ограничения. Плейотропное действие генов (содержание феномена, возможные механизмы, значение в патологии). Первичная и вторичная плейотропия. Генокопии и фенокопии признаков у человека (определение понятий, примеры и значение в медицине).

Тема 3. Хромосомы человека.

Содержание. Определение кариотипа. История цитогенетики человека. Хромосомы человека в норме. Типы геномных и хромосомных мутаций. Принципы международной цитогенетической номенклатуры хромосом. Правила записи кариотипа в норме и при различных вариантах геномных и хромосомных мутаций. Использование номенклатуры хромосом для записи результатов цитогенетических и молекулярно-цитогенетических исследований. Рекомендации для интерпретации патогенетически значимых и полиморфных хромосомных аберраций. Особенности действующей редакции Международной цитогенетической номенклатуры хромосом 2013 года.

Тема 4. Геном человека.

Содержание. Программа «Геном человека» и ее итоги. Современные представления об организации генома человека. Число генов в геноме. Повторяющиеся элементы генома. Типы повторов. Сегментные дупликации в геноме человека и их роль в формировании

генетического разнообразия и болезней человека. Изменчивость по числу копий крупных блоков повторов генома (CNV). Типы генетического полиморфизма. Семейства генов в геноме человека. Регуляторные последовательности генома. Соотношение кодирующей и некодирующей части в геноме человека. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике. Значение геномных исследований для медицины.

Тема 5. Популяционная генетика человека.

Содержание. Краткое введение терминологической базы популяционной генетики человека (популяция, генетический состав популяции, изменчивость, гетерогенность). История формирования научных представлений относительно генетической характеристики структуры популяций (работы Фишера, Райта, Добжанского). Вклад отечественных ученых в развитие популяционной генетики (исследования Четверикова, Серебровского, Филипченко). Этапы развития популяционной генетики человека. Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне. Закон Харди-Вайнберга и его приложение к различным типам наследования у человека. Динамика частот аллелей и генотипов в популяции и факторы его определяющие (мутационный процессы, миграции, действие отбора, эффективно-репродуктивная численность популяции и дрейф генов). Типы естественного отбора в популяциях человека. Методы генетической демографии как важного раздела анализа структуры популяций человека. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях. Понятие о популяционной геномике. Распространенность наследственных болезней в различных популяциях и факторы, ее определяющие. Феномен этноспецифичности и территориальной специфичности наследственных болезней и его значение для организации медико-генетической службы и медико-генетического консультирования.

Тема 6. Экологическая генетика человека.

Содержание. Биохимический полиморфизм как основа патологических реакций на новые факторы среды. Понятие о «нейтральных» аллелях. Экогенетические вариации и профессиональные заболевания. Этапы генетического анализа в диагностике и лечении заболеваний (индивидуальная реакция на лекарственные препараты, ассоциации между генетическими полиморфизмами и реакцией на лекарство, гены – кандидаты, влияющие на лекарственную эффективность и токсичность). Проблемы фармакогенетики многофакторных заболеваний.

Тема 7. Биохимическая генетика человека.

Содержание. Аминокислоты, методы их разделения, идентификации и количественного определения. Методы разделения, идентификации и количественного определения белков человека. Анализ активности ферментов в клетках человека с использованием природных, хромогенных, флуорогенных и радиоактивных субстратов. Анализ активности ферментов с использованием синтетических субстратов. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Подходы к селективному скринингу галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Методы определения лактата и пирувата. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов. Методы определения неорганических ионов. Методы определения активности ферментов цепи транспорта электронов в митохондриях. Методы определения бета-гидроксибутирата и ацетоацетата. Методы определения активности лизосомных ферментов. Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов. Методы анализа и идентификации олигосахаридов. Определение очень длинноцепочечных жирных кислот, а также фитановой, пипеколовой кислот, плагзмалогенов и других компонентов пероксисом с помощью газо-жидкостной хроматографии, масс-спектрометрии. Определение активности пероксисомных ферментов.

Тема 8. Мутационный процесс у человека.

Содержание. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Мутагены окружающей среды. Общие закономерности радиационного и химического мутагенеза. Классификация мутаций. Мутационная теория. Методы изучения мутаций. Хромосомные аномалии и обусловленные ими синдромы. Классификация хромосомных аномалий у человека. Клинические проявления хромосомных синдромов. Мутагенез и тератогенез.

Тема 9. Неканоническое наследование у человека.

Содержание. Общая характеристика явлений неканонического наследования и их вклад в формирование наследственной патологии человека. Подходы к классификации болезней с неканоническим типом наследования. Понятие эпигенетики, эпимутаций, эпигенетического наследования. Трансгенерационное эпигенетическое наследование. Молекулярные основы эпигенетических процессов. Понятие об эпигенетическом репрограммировании генома. Примеры неканонического наследования: гонадный мозаицизм, мейотический драйв, митохондриальное наследование. Динамические мутации. Прионовые болезни. Парадоминантное наследование. Примеры заболеваний. Понятие о геномном импринтинге. Импринтированные гены в геноме человека и их функции. Молекулярные основы геномного импринтинга. Установление и поддержание геномного импринтинга в онтогенезе. Мутации импринтированных генов и их влияние на развитие человека. Болезни геномного импринтинга – особенности клинического проявления, наследования и молекулярно-генетической диагностики. Однородительское наследование хромосом. Группы риска по формированию однородительских дисомий хромосом у потомства. Методы молекулярно-генетической диагностики однородительских дисомий хромосом.

Тема 10. Биоинформационные ресурсы в генетике человека.

Содержание. Базы данных в генетике человека. Геномные базы данных (Ensemble, UCSC). База данных геномных вариантов (DGV). Базы данных о хромосомных аберрациях и болезнях человека (DECIPHER, ECARUCA, ISCA). Информационные ресурсы в области генетики человека и медицинской генетики. База данных научных публикаций – PubMed. Интернет-версия Каталога наследственных болезней человека В. МакКьюсика – принципы организации, поиска информации. Генетические регистры и их значение для генетики человека.

Раздел 3. «Медицинская генетика» (Б1.В.ОД.1.3)

Преподавание раздела «Медицинская генетика» направлено на формирование глубоких знаний выпускника аспирантуры о роли наследственных факторов в возникновении наследственных и врожденных заболеваний человека. Это один из основополагающих курсов в структуре образовательной программы подготовки научных кадров по направлению 30.06.01 – Фундаментальная медицина со специализацией в области генетики. В рамках курса освещаются вопросы, касающиеся современного состояния и тенденций развития исследований в медицинской генетике, теоретических основ этиологии и патогенеза наследственных болезней, принципов установления наследственной предрасположенности к многофакторным заболеваниям, методологических основ, форм и принципов медико-генетического консультирования. Объем раздела составляет 3 з.е., включая 15 лекций (30 часов), 51 час практических и семинарских занятий, 27 часов самостоятельной работы аспирантов. Раздел преподается в третьем триместре. Итоговый контроль знаний осуществляется в форме зачета с оценкой.

Тема 1. Молекулярно-генетические основы патологических процессов.

Содержание. Наследственные механизмы поддержания гомеостаза организма. Значение наследственных факторов (мутации, полиморфизмы, сочетания определенных

аллелей) в этиологии болезней. Доминантность и рецессивность как свойства фенотипа. Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена. Вариабельность наследственных болезней (клинический полиморфизм). Генетическая гетерогенность наследственных заболеваний. Генотип, эпигенотип, протеомика. Соотношение наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней. Роль наследственных факторов в клинической картине болезни. Влияние наследственности на динамику течения болезни, специфику лечения и исход болезни.

Тема 2. Моногенные болезни.

Содержание. Классификация генных мутаций, обусловливающих наследственные болезни. Условность понятий доминантности и рецессивности. Классы белков, ассоциированные с моногенными болезнями и уровни регуляции синтеза белка. Число генов, связанных с моногенными заболеваниями. Первичные эффекты мутантных аллелей и фенотипические эффекты. Понятие об эндофенотипе. Генокопии и фенокопии. Классификация моногенной патологии. Закономерности патогенеза моногенных заболеваний. Молекулярный, клеточный, органный и организменный уровни патологического процесса при моногенных болезнях. Генетическая гетерогенность моногенных заболеваний.

Тема 3. Хромосомные болезни.

Содержание. Частота хромосомных аномалий у человека. Этиология и классификация хромосомной патологии. Геномные мутации. Анеуплоидия и полиплоидия. Структурные аномалии хромосом (делеции, дупликации, транслокации, кольцевые хромосомы и изохромосомы). Цитогенетическое обследование пациентов. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе (летальность и врожденные пороки развития). Эффекты аномалий хромосом в соматических клетках. Патогенез хромосомных болезней (специфические, полуспецифические и неспецифические эффекты). Молекулярные и клеточные механизмы патогенеза хромосомных болезней. Гипотеза «клеточного синдрома». Распространенные хромосомные болезни (синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, трипло-Х, синдром Клайнфельтера, дисомии по Y-хромосоме, Шерешевского-Тернера). Синдромы частичных анеуплоидий. Микроструктурные аберрации хромосом. Микроделеционные и микродупликационные синдромы. Синдромы реципрокных микроделеций и микродупликаций. Факторы повышенного риска хромосомных болезней. Роль организации генома в детерминации рекуррентных структурных перестроек хромосом.

Тема 4. Генетика многофакторных болезней.

Содержание. Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении многофакторных болезней. Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм многофакторных болезней. Гипотеза главного гена в происхождении многофакторной болезни. Особенности риска и сегрегации в семьях для многофакторных заболеваний. Базовые методы изучения наследственной предрасположенности (клинико-генеалогический, близнецовый и популяционный). Непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков). Генетика качественных признаков (неменделирующих). Генетические ассоциации. Синтропия и дистропия. Гены подверженности многофакторным заболеваниям. Сердечно-сосудистые, иммунозависимые, инфекционные, злокачественные новообразования как примеры многофакторной патологии. Полногеномные ассоциативные исследования и фенотипические маркеры болезней с наследственной предрасположенностью.

Тема 5. Митохондриальные болезни.

Содержание. Геном митохондрий: размер и состав кодирующих последовательностей (гены 2 рРНК, 22 тРНК и 13 полипептидов комплекса окислительного фосфорилирования). Особенности организации, изменчивости и наследования митохондриального генома (наследование по материнской линии, отсутствие комбинативной изменчивости, непрерывность генома, высокая скорость мутирования, особенности генетического кода, гетероплазмия). Митохондриальные болезни, ассоциированные с мутациями в генах белков комплексов окислительного фосфорилирования (наследственная нейропатия зрительного нерва Лебера, синдрома Лея, синдром нейропатии, атаксии и пигментной ретинопатии (NARP)). Наследственные болезни, обусловленные мутациями в митохондриальных генах рибосомных и транспортных РНК (наследственная нейросенсорная глухота (SNHL), синдром MELAS (митохондриальная энцефалопатия с инсультоподобными эпизодами и лактатацидозом), синдром MERRF (миоклональная эпилепсия с разорванными красными мышечными волокнами)). Наследственные болезни, обусловленные крупными делециями участков митохондральной ДНК (синдром Кирнса-Сейра, синдром CPEO (хроническая прогрессирующая наследственная офтальмоплегия). Летальная инфантильная дыхательная недостаточность и синдром молочнокислого ацидоза как результат резкого уменьшения числа копий митохондриальной ДНК. Основные свойства и особенности клинической картины митохондриальных болезней.

Тема 6. Геномный импринтинг и болезни человека.

Содержание. Феномен моноаллельной экспрессии генов в зависимости от родительского происхождения хромосом. Влияние эпигенетического статуса гена на проявление его активности. Полоспецифичное метилирование цитозиновых оснований ДНК. Кластеры импринтированных генов в геноме человека. Механизмы изменения дозы импринтированных генов (микроделеции и микродупликации, мутации импринтированных генов, нарушения дифференциального метилирования, однородительская дисомия). Феномен потери импринтинга. Болезни геномного импринтинга (синдромы Рассела - Сильвера, Видеманна - Беквита, Темпла, Кагами - Огата Прадера - Вилли, Энгельмана, транзиторный неонатальный сахарный диабет, наследственная остеодистрофия Олбрайта, псевдогипопаратиреоз). Феномен мультилокусных дефектов метилирования при болезнях геномного импринтинга. Понятие о множественных эпимутациях импринтированных генов. Нарушения импринтинга на уровне целого генома у человека. Пузырные заносы. Полный и частичный пузырный занос. Бородительский полный пузырный занос. Роль генетических факторов в регуляции геномного импринтинга. Принципы диагностики наследственных синдромов, обусловленных нарушениями моноаллельной экспрессии импринтированных генов. Тканеспецифичность и онтогенетическая специфичность импринтинга в некоторых областях генома и проблемы молекулярно-генетической диагностики.

Тема 7. Динамические мутации и наследственная патология.

Содержание. Изменение числа копий тандемных повторов ДНК в гене. Тринуклеотидные повторы ДНК и факторы их нестабильности. Понятие об антиципации. Основные механизмы патогенеза наследственных болезней, обусловленных динамическими мутациями. Уменьшение или снижение количества белкового продукта гена, нарушение структуры и функции белка вследствие экспансии тринуклеотидных повторов в кодирующей области гена (полиглутаминовые болезни), нарушение функций регуляторных РНК, активация экспрессии молчащих локусов генома). Наследственные синдромы, обусловленные динамическими мутациями (синдром Мартина-Белл и его формы, синдром тремора и атаксии, ассоциированный с ломкой Х-хромосомой, атаксия Фридрейха, спиномозжечковая атаксия, спинобульбарная мышечная дистрофия или болезнь Кеннеди, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия и ее формы, окуло-фарингеальная мышечная дистрофия, лице-плече-лопаточная мышечная дистрофия I и II типа). Неврологическая

симптоматика при болезнях экспансии. Премутации и мутации триплетных повторов, молекулярно-генетическая диагностика и оценка степени метилирования цитозиновых оснований в гене *FMR1*.

Тема 8. Наследственные болезни обмена.

Содержание. Патогенез нарушений обмена веществ. Нарушения различных типов обмена веществ (углеводного, аминокислотного, липидного, обмена витаминов, металлов). Влияние характера генетического нарушения на патогенез на молекулярном уровне. Отсутствие первичного продукта, недостаток первичного продукта, избыток первичного продукта, синтез аномального белка. Структуры клетки, поражаемые при различных болезнях (лизосомы, пероксисомы, мембраны, митохондрии). Болезни накопления вследствие нарушения активности лизосомных ферментов (мукополисахаридозы, гликогенозы). Пероксисомные болезни и формирование множественных пороков развития. Мембранные болезни (гиперхолестеринемия, синдром тестикулярной феминизации, витамин D-резистентный рахит, муковисцидоз). Молекулярно-генетическая диагностика и особенности клинической картины наследственных болезней обмена (разнообразие клинических проявлений, разный возраст начала болезни, прогредиентность клинической картины и хроническое течение).

Тема 9. Генетика пороков развития.

Содержание. Гены морфогенетического контроля и мутации в них. Нарушение дифференцировки клеток как начальное звено формирования врожденных пороков развития. Морфогенез, органогенез и реализация генетической программы в пространстве и во времени. Основные события эмбриогенеза. Гены морфогенеза (факторы транскрипции, гомеобоксные гены, ростовые факторы, сигнальные молекулы, лиганды, гены сигнальных путей трансдукции, белки внеклеточного матрикса, энзимы). Фундаментальные эмбриологические процессы. Многообразие и классификация врожденных пороков развития, изолированные, системные и множественные пороки. Понятие критических периодов развития и тератогенных терминационных периодов. Стадии онтогенеза, гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии. Тератогеннные факторы.

Тема 10. Генетика нарушений полового развития.

Содержание. Установление генетического пола зародыша. Нарушения полового развития как следствие числовых аномалий половых хромосом, хромосомных перестроек, моногенных дефектов или негенетических причин. Роль Y-хромосомы и гена *SRY* в детерминации пола. Влияние аутосомных и X-сцепленных генов на развитие яичников, яичек и наружных половых органов. Ассоциация хромосомных аномалий с неоднозначными половыми органами (dup1p31-p35: дупликация гена *WNT4*; del2q31; del9p24.3; del10q26-qter; del12q24.3; dup22q; dupXp21.3). Варьирование клинической степени выраженности аномалий полового развития. Гены и локусы, задействованные при аномалиях половой дифференцировки (*SRY*, Yp11.3; *SOX9*, 17q24; *SF1*, q33; *WT1*, 11p13; *DAX1*, Xp21.3; *ATRX*, Xq13.3; *WNT4*, 1p35; *FOXL2*, 3q23). Гермафродитизм. Важность определения кариотипа ребенка. Преждевременное старение яичников и дисгенезия гонад. Анеуплоидии по половым хромосомам, синдромы трипло-X, Клайнфельтера, дисомии по Y-хромосоме, Шерешевского-Тернера.

Тема 11. Генетика рака.

Содержание. Основные генетические концепции канцерогенеза: мутационная, анеуплоидная, эпигенетическая, концепция геномной нестабильности. Основные исторические этапы в развитии представлений о генетической природе рака. Основные закономерности опухолевой прогрессии. Факторы мутагенных рисков в возникновении рака: физические, химические, биологические. Этиология рака, протоонкогены, онкогены и

опухолевые супрессоры. Генетические механизмы трансформации (рекомбинация с вирусной ДНК, транслокации хромосом, амплификации протоонкогенов, точковые мутации в кодирующих областях протоонкогенов). Механизм действия опухолесупрессорных генов на примере ретинобластомы. Потеря гетерозиготности. Семейная предрасположенность (синдром Ли-Фраумени) и ген *TP53*. Наследственные формы рака молочной железы и гены *BRCA1* и *BRCA2*. Наследственный неполипозный колоректальный рак и гены мисматч-репарации. Общие принципы эпигенетической регуляции активности генов. Гипотеза эпигенетической трансформации раковых стволовых клеток. Эпигенетические аномалии при канцерогенезе. Основные закономерности и влияние на экспрессию генов. Общие принципы эпигенетической регуляции активности генов. Возможности и перспективы эпигенетической диагностики ранних форм злокачественных новообразований. Перспективы эпигенетической терапии рака. Анеуплоидия и соматическая генная мутация – эффекты при канцерогенезе. Признаки рака, обусловленные анеуплоидией. Способы определения анеуплоидии – полногеномные и хромосомоспецифичные. Анеугенез. Мутагены и канцерогены, вызывающие анеуплоидию.

Тема 12. Фармакогенетика человека.

Содержание. Место и роль генетических факторов в формировании ответа организма человека на лекарственные средства. Индивидуальный подход к выбору лекарственных средств и их дозировок. Особенности генетической конституции, ассоциированные с изменениями фармакологического ответа. Полиморфизм генов, продукты которых участвуют в осуществлении различных фармакокинетических и фармакодинамических процессов. Отсутствие синтеза белка, синтез белка с повышенной или пониженной активностью, снижение или повышение уровня экспрессии. Гены ферментов биотрансформациии и транспортеров (цитохром P-450 CYP2D6, CYP2C9. CYP2C19), гены ферментов второй фазы биотрансформации (N-ацетилтрансфераза, глутатион-S-трансфераза). Гены молекул-мишеней лекарственных средств и функционально связанные с ними белки (рецепторы, ферменты, ионные каналы). Понятие об экстенсивных, медленных и сверхактивных метаболизаторах. Изменение фармакологического ответа при наследственных заболеваниях (дефицит гдюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, порфирия). Фармакогенетическое тестирование, ДНК-микрочипы, генетический паспорт и персонифицированная медицина.

Тема 13. Стволовые клетки.

Содержание. Стволовые клетки – определение и основные свойства. Самообновление, клональность, способность к направленной дифференцировке стволовых клеток. Обратимость и необратимость клеточной дифференцировки, генетические и эпигенетические механизмы ее регуляции. Тотипотентность, плюрипотентность и унипотентность стволовых клеток. Эмбриональные стволовые клетки, их маркеры и доказательства плюрипотентности. Нестабильность кариотипа эмбриональных стволовых клеток при длительном культивировании. Направленная дифференцировка эмбриональных стволовых клеток *in vitro*. Зародышевые половые клетки. Источники стволовых клеток во взрослом организме. Гемопоэтические и мезенхимальные стволовые клетки. Индуцированные плюрипотентные стволовые клетки. Эксперименты Р. Дженишa и Ш. Яманаки по эктопической индукции экспрессии транскрипционных факторов плюрипотентности. Обратимость клеточной дифференцировки *in vitro*. Методы репрограммирования, их сравнительная характеристика, преимущества и ограничения. Проблема нестабильности генома индуцированных плюрипотентных стволовых клеток. Мозаицизм в культурах плюрипотентных стволовых клеток. Перспективы генной и хромосомной терапии с использованием плюрипотентных стволовых клеток. Методы редактирования генома на основе индуцированных плюрипотентных стволовых клеток. Перспективы клеточных технологий в терапии

наследственных и приобретенных болезней. Оценка биомедицинских рисков использования клеточных технологий в медицине и этические вопросы клеточной терапии.

Тема 14. Генотерапия наследственных болезней.

Содержание. Введение в соматические клетки организма дополнительной генетической информации в виде генно-инженерных конструкций (рекомбинантных ДНК) или изменения экспрессии генов. Генотерапия *in vivo, ex vivo, in situ.* ДНК уровень (восполнение функции мутантного гена или подавление его избыточной функции) и РНК уровень (введение антисмысловых РНК, малых интерферирующих РНК и рибозимов). Усиление иммунного ответа с помощью генно-инженерных конструкций, модифицирующих клетки. Противоопухолевые вакцины. Терапевтический ген, вектор, регуляторные элементы, селективный маркер. Примеры успешной генотерапии (недостаточность аденозиндезаминазы, семейная гиперхолестеринемия, гемофилия А). Стратегии генотерапии при раке. Изменение экспрессии генов как метод лечения. Риски генной терапии.

Тема 15. Этические вопросы медицинской генетики.

Содержание. Особенности наследственных болезней (пожизненность, прогредиентное течение, тяжесть, передача в поколениях) и специфика этических вопросов медицинской генетики. Этические аспекты использования новых технологий, высокая скорость реализации научных идей в современной генетике человека. Биоэтические разработки и морально-правовые проблемы. Этические вопросы, поднимаемые генной инженерией, ранней диагностикой наследственных заболеваний, пренатальной и преимплантационной диагностикой. Повреждающее действие окружающей среды на геном человека. Технологии искусственного оплодотворения и суррогатного материнства и новые вопросы в биоэтике. Коммерциализация медико-генетической помощи. Правовые аспекты применения современных технологий в медицинской генетике.

Раздел 4. «Клиническая генетика» (Б1.В.ОД.1.4)

Изучение раздела «Клиническая генетика» направлено на формирование глубоких знаний выпускника аспирантуры о современных концепциях клинического проявления, течения, прогноза, профилактики и диагностики наследственных заболеваний. Наряду с «Медицинской генетикой», это один из основополагающих разделов в структуре образовательной программы подготовки научных кадров по направлению 30.06.01 – Фундаментальная медицина со специализацией в области генетики. В рамках курса освещаются вопросы, касающиеся клинической характеристики и особенностей течения различных классов наследственных болезней, рассматриваются принципы генетической классификации наследственных заболеваний, анализируются генетические факторы их этиологии и патогенеза. Объем раздел составляет 2 з.е., включая 10 лекций (20 часов), 34 часа практических и семинарских занятий, 18 часов самостоятельной работы аспирантов. Преподавание раздела осуществляется в четвертом семестре. Итоговый уровень знаний контролируется зачётом.

Тема 1. Наследственность и патология. Классификация наследственных болезней.

Содержание. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Мутационная изменчивость – основной источник многообразия наследственных признаков и их непрекращающейся эволюции, мутации как этиологический фактор наследственных заболеваний. Роль наследственности и среды в развитии патологии, определение наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью или многофакторных болезней. Наследственность, клиническая картина заболевания и исходы заболеваний. Генетическая классификация наследственных болезней: болезни обусловленные мутациями в половых клетках и болезни, обусловленные мутациями в соматических клетках (хромосомные, генные, многофакторные, эпигенетические), болезни,

обусловленные комбинацией мутаций в половых и соматических клетках. Клиническая классификация наследственных болезней.

Тема 2. Семиотика и клиническая диагностика наследственных заболеваний.

Содержание. Определение синдрома. Особенности клинических проявлений наследственной патологии: семейный характер заболевания, специфические симптомы наследственных болезней, хроническое прогредиентное рецидивирующее течение, множественные патологические изменения органов и систем и врожденный характер заболевания. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Врожденные пороки развития (ВПР) как результат нарушений морфогенеза. Классификация и этиология врожденных пороков, изолированные и множественные ВПР, наследственная, экзогенная и многофакторная этиология ВПР. Классификация ВПР в зависимости от стадии онтогенеза, на которой действовал патогенный фактор. Признаки морфогенеза в диагностике наследственной и врожденной патологии. Использование клинико-генеалогического метода с составлением и анализом родословных и определением типа наследования заболевания. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней, использование параклинических исследований и компьютерных программ в диагностике наследственных заболеваний.

Тема 3. Принципы лечения наследственных болезней.

Содержание. Общие подходы к лечению наследственных болезней: симптоматическая терапия, патогенетическая, этиотропная, хирургическая. Патогенетическая терапия (коррекция обмена на уровне субстрата, продукта гена, фермента). Этиотропное лечение: клеточная и генная терапия, риски. Примеры успешного применения клеточной и генной терапии.

Тема 4. Профилактика наследственной патологии.

Содержание. Груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспекте. Первичная профилактика и планирование деторождения и улучшение среды обитания человека. Вторичная профилактика или прерывание беременности. Коррекция проявления патологических фенотипов или третичная профилактика. Характеристика основных типов популционно-генетических профилактических программ. Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии: гаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный.

Тема 5. Медико-генетическое консультирование.

Содержание. Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России. Функции медико-генетических консультаций на современном этапе. Определение медико-генетического прогноза потомства. Уточнение диагноза с помощью генетических методов. Помощь семье в принятии правильного решения относительно дальнейшего деторождения. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения. Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование. Задачи медико-генетических консультаций с точки зрения организации здравоохранения. Задачи медико-генетических консультаций с медицинской точки зрения. Задачи медико-генетических консультаций с социально-психологической точки зрения. Принципы расчета повторного генетического риска. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях. Эффективность медико-генетического консультирования. Уровень понимания медико-генетического заключения. Социальные факторы, влияющие на принятие решения

Тема 6. Пренатальная диагностика.

Содержание. Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы. УЗИ-диагностика (эхография): общие

принципы, методические подходы, разрешающая способность. Инвазивные методы. Возможности лабораторного исследования (амниотической жидкости, культуры клеток, осложнения): биопсия хориона, сроки беременности, показания, методические подходы. Возможности лабораторного исследования («прямые» препараты ворсин хориона, культуры клеток хориона, осложнения). Кордоцентез: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения. Возможности лабораторного исследования крови плода. Фетоскопия как метод биопсии тканей плода. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери: альфа-фетопротеин, хорионический гонадотропин, неконъюгированный эстриол, белок беременных PAPP-A, эффективность программ. Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери. Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней. Методы обнаружения протяженных делеций в гене (блот-гибридизация по Саузерну, полимеразная цепная реакция). Сканирующие методы для выявления малых мутаций. Метод прямого секвенирования. Косвенные методы. ДНК-маркеры. Анализ гаплотипов. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии

Тема 7. Преимплантационная генетической диагностика.

Содержание. Экстракорпоральное оплодотворение. Этические аспекты. Преимплантационная генетическая диагностика анеуплоидии. Принципы преимплантационной генетической диагностики у носителей хромосомных перестроек. Преимплантационная генетическая диагностика генных мутаций. Полногеномная амплификация ДНК: возможности и ограничения различных подходов. Преимплантационная генетическая диагностика с помощью флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH). Преимплантационная генетическая диагностика с помощью микрочипов. Секвенирование нового поколения как перспективный метод преимплантационной генетической диагностики.

Тема 8. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.

Содержание: Требования к программам массового скрининга. Требования к лабораторным методам. Доступность лечения выявленных заболеваний. Частоты заболеваний (наиболее распространенные). Экономическая выгода. Размер популяции. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ и врожденный гипотиреоз. Обеспечение лабораторного выявления и контроля за лечением ФКУ и врожденного гипотиреоза. Контроль качества скринирующих программ на ФКУ и врожденного гипотиреоза. Раннее лечение новорожденного с ФКУ и врожденным гипотиреозом. Медико-генетическое консультирование семьи с ФКУ и гипотиреозом. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Обеспечение лабораторного выявления и контроля за лечением галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцидоза. Контроль качества скринирующих программ на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Раннее лечение новорожденного с галактоземией, адреногенитальным синдромом и муковисцидозом. Медико-генетическое консультирование семьи с галактоземией, адреногенитальным синдромом и муковисцидозом. Региональные и этнические особенности программ. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

Тема 9. Мониторинг врожденных аномалий развития.

Содержание. Популяционный подход к сбору данных (когортный подход). Родильные дома. Детские поликлиники. Детские клинические больницы. Детские прозектуры. Клинический подход по сбору данных (по обращаемости). Подход case-control. Статистическая обработка материала. Величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line). Компьютерная программа по базе данных ECLAMPC. Статистические

технологии. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот по наследственным болезням обмена.

Тема 10. Регистры наследственной патологии, биоинформационные ресурсы и базы данных в клинической генетике.

Содержание. Генетические регистры, их виды и назначение. Принципы организации и ведения генетических регистров. Принципы компьютерной диагностики наследственных синдромов. Базы данных. Отечественные и иностранные компьютерные программы: эффективность, надежность и удобство для пользователя. Экспертные системы.

Раздел 5. «Лабораторная генетика» (Б1.В.ОД.1.5)

Преподавание раздела «Лабораторная генетика» направлено на формирование высокого уровня профессиональных компетенций выпускника аспирантуры в вопросах современных методов диагностики наследственных заболеваний. В рамках курса освещаются вопросы, касающиеся основных методических подходов к диагностике различных классов наследственных и врожденных болезней человека, обсуждаются преимущества и ограничения методов диагностики, рассматриваются примеры диагностики наследственных болезней, в том числе в рамках практических занятий с аспирантами. Объем раздела составляет 2 з.е., включая 10 лекций (20 часов), 30 часов практических и семинарских занятий, 18 часов самостоятельной работы аспирантов. Преподавание раздела осуществляется в четвертом семестре. Итоговый контроль знаний проводится в форме зачета.

Тема 1. Общая характеристика принципов и методов генетического анализа в лабораторных исследованиях.

Содержание. Генетическая классификация наследственных болезней как основа выбора методов их анализа и диагностики. Типы и частота мутаций в соматических клетках человека. Группы наследственных болезней. Генные болезни. Виды генных заболеваний. Хромосомные аномалии. Классификация хромосомных болезней. Диагностика наследственных болезней. Методы современной генетики. Описание фенотипа пациента. Методика описания внешнего фенотипа пациента.

Тема 2. Молекулярно-генетическая диагностика моногенных болезней.

Содержание. Прямая и непрямая диагностика. Основные принципы молекулярной биологии и генетики, используемые при проведении ДНК-диагностики. Этапы ДНК-диагностики. Выбор биологического материала для диагностики наследственных заболеваний. Источники ДНК для проведения молекулярно-генетического исследования. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР). ПЦР в режиме реального времени (Real-Time PCR). Принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну. Методы разделения фрагментов ДНК. Электрофорез в агарозных и полиакриламидных гелях. Детекция точечных мутаций методами рестрикционного анализа и аллель-специфичной гибридизации. Методы анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК и гетеродуплексного анализа. Секвенирование ДНК. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний: микрочипы, масс-спектрометрия, секвенирование нового поколения.

Тема 3. Цитогенетическая диагностика хромосомных болезней.

Содержание. Классификация хромосомной патологии. Этиология возникновения хромосомной патологии. Синдромы, обусловленные нарушением числа хромосом. Синдромы, обусловленные нарушением структуры хромосом. Болезни хромосомной нестабильности. Общая характеристика лабораторных методов цитогенетики.

Цитогенетический анализ кариотипа человека. Основные методы приготовления хромосомных препаратов. Окраска хромосомных препаратов. Область применения различных методов окрашивания. Основные символы и принципы записи хромосомной патологии. Интерпретация записи хромосомного дисбаланса.

Тема 4. Современные технологии молекулярной цитогенетики в диагностике хромосомных болезней.

Содержание. Сравнительная характеристика уровней разрешения классической и молекулярной цитогенетики. Принцип флюоресцентной *in situ* гибридизации (FISH). Основные типы ДНК-зондов, применяемых для молекулярно-цитогенетической диагностики. Основные модификации метода FISH: супрессионная *in situ* гибридизация (CISS). Обратное окрашивание хромосом. Понятие о микродиссекции хромосом. Полногеномная амплификация ДНК: назначение и основные методы. Полимеразная цепная реакция *in situ* (PRINS). FISH на деконденсированном хроматине и фибриллах ДНК. Сравнительная геномная гибридизация: основные принципы, разрешающие возможности, ограничения. Сравнительная геномная гибридизация на микрочипах. Принципы метода. Общая характеристика основных типов микрочиповых платформ. Полногеномные и таргетные микрочипы. Технологии многоцветного FISH-анализа. Принцип комбинаторного мечения ДНК-зондов. Мультицветный FISH-анализ (M-FISH). Принцип метода. Область применения. Спектральное кариотипирование хромосом (SKY). Принцип спектральной флюоресцентной микроскопии. Преимущества метода и области применения. Межвидовое цветное сегментирование хромосом (Rx-FISH). Разрешающие возможности и область применения. Комбинаторное бинарное мечение (COBRA). Принцип метода и область применения. Многоцветное сегментирование хромосом (MCB). Принцип метода, разрешающие возможности в диагностике внутрихромосомных перестроек, области применения. Стратегии выбора методов молекулярно-цитогенетического анализа для изучения природы хромосомной аномалии. Диапазон диагностических возможностей методов молекулярной цитогенетики. Общие сведения о материально-технической базе для проведения молекулярно-цитогенетической диагностики: люминесцентные микроскопы, ДНК-зонды, программное обеспечение.

Тема 5. Технологии секвенирования генома.

Содержание. Общие характеристики генома человека. Секвенирование ДНК. Принцип секвенирования ДНК по Сэнгеру. Программа «Геном человека» и ее итоги. Постгеномные технологии. Секвенирование нового поколения. Пиросеквенирование. Масс-спектрометрический анализ ДНК. Возможности секвенирования ДНК в диагностике генных и хромосомных нарушений. Необходимая лабораторная база.

Тема 6. Методы биохимической диагностики наследственных болезней.

Содержание. Теоретические основы биохимических методов диагностики. Источники биологического материала для биохимической диагностики наследственных болезней. Правила сбора и хранения биологического материала. Моча: физические свойства, получение и хранение, качественные пробы, выполняемые с мочой. Кровь: способы взятия и хранения, получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов. Другие виды биологического материала. Биопсийный материал. Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики. Общая характеристика физико-химических методов диагностики. Законы пропускания и поглощения. Фотометрия и фотометрическая аппаратура. Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура. Пламенная фотометрия. Потенциометрическая pH-метрия. Типы хроматографии: адсорбционная, ионообменная, распределительная, аффинная, гель-фильтрация, тонкослойная хроматография, высокоэффективная хроматография, газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией. Электрофорез в различных носителях (одномерный, двумерный). Седиментационный анализ.

Иммунноферментный анализ. Контроль качества лабораторных исследований. Внутрилабораторный контроль качества. Контрольные материалы. Контроль воспроизводимости. Контроль правильности. Методы, не требующие контрольных материалов. Межлабораторный контроль качества. Статистическая обработка результатов. Оценка отдельных лабораторий. Международный контроль качества.

Тема 7. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.

Содержание. Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы. УЗИ-диагностика (эхография): общие принципы, методические подходы, разрешающая способность. Инвазивные методы. Возможности лабораторного исследования (амниотической жидкости, культуры клеток, осложнения): биопсия хориона, сроки беременности, показания, методические подходы. Возможности лабораторного исследования («прямые» препараты ворсин хориона, культуры клеток хориона, осложнения). Кордоцентез: сроки беременности, показания, противопоказания, методика проведения. Возможности лабораторного исследования крови плода. Фетоскопия как метод биопсии тканей плода. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери: альфа-фетопротеин, хорионический гонадотропин, неконъюгированный эстриол, белок беременных PAPP-A, эффективность программ. Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери. Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней. Методы обнаружения протяженных делеций в гене (блот-гибридизация по Саузерну, полимеразная цепная реакция). Сканирующие методы для выявления малых мутаций. Метод прямого секвенирования. Косвенные методы. ДНК-маркеры. Анализ гаплотипов. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии

Тема 8. Методы преимплантационной генетической диагностики.

Содержание. Экстракорпоральное оплодотворение. Этические аспекты. Преимплантационная генетическая диагностика анеуплоидии. Принципы преимплантационной генетической диагностики у носителей хромосомных перестроек. Преимплантационная генетическая диагностика генных мутаций. Полногеномная амплификация материала: возможности и ограничения различных подходов. Преимплантационная генетическая диагностика с помощью флуоресцентной гибридизации in situ (FISH). Преимплантационная генетическая диагностика с помощью микрочипов. Секвенирование нового поколения как перспективный метод преимплантационной генетической диагностики.

Тема 9. Диагностика наследственной предрасположенности к многофакторным заболеваниям.

Содержание. Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования. Статистические. Непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков). Генетика качественных признаков (неменделирующих). Молекулярно-генетические методы изучения МФБ. Картирование главных генов. Ассоциации МФБ. Клинико-генетическая характеристика МФБ. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при МФБ. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний. Периконцепционная профилактика при врожденных пороках развития. Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ. Принципы организации. Методология. Эффективность

Тема 10. Методы цитогенетической индикации мутагенных воздействий.

Содержание. Хромосомные аберрации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение. Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления, эволюционное значение. Радиационный мутагенез. Основные механизмы возникновения мутаций при действии радиации. Зависимость эффекта от вида радиации, дозы и мощности. Проблема генетических последствий действия радиации на человека. Химический мутагенез. Классификация мутагенов. Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном человека (лекарственных веществ, пищевых добавок, применяемых в производственных условиях и в быту). Программы и методы тестирования факторов среды на мутагенность. Аберрации хромосомного и хроматидного типа. Анализ частоты хромосомных аберраций. Дицентрические хромосомы и кольца. Анализ транслокаций с помощью флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH). Микроядерный тест.

Блок 1. Вариативная часть. Обязательная дисциплина «Педагогика и психология высшей школы» (Б1.В.ОД.2)

Дисциплина «Психология и педагогика высшей школы» является интегрированной и предполагает изучение закономерностей возникновения, развития и современного состояния психолого-педагогического знания, особенностей функционирования современной высшей школы и ее влияние на личностное и профессиональное становление субъекта. Она служит теоретической основой для педагогической практики аспирантов. Курс состоит из двух разделов, посвященных вопросам психологии, как науки, ее взаимодействию с медициной, и вопросам педагогики, сфокусированных на педагогических составляющих деятельности врача. Объем курса составляет 3 з.е., в том числе 10 лекций (20 часов), 36 часов семинарских занятий и 52 часа самостоятельной работы аспирантов. Курс преподается в течение третьего семестра. Итоговый контроль знаний проводится в форме зачета.

Раздел 1. «Психология как наука, грани взаимодействия психологии и медицины».

Тема 1. Психология познавательных процессов.

Содержание. Общие сведения о познавательных психических процессах. Определение, основные свойства и особенности познавательных процессов: ощущения, восприятие, память, внимание, мышление, воображение, речь. Способы совершенствования познавательных процессов. Их место в обучении и профессиональной деятельности врача.

Тема 2. Психология личности.

Содержание. Основные психологические теории личности и их классификация: теории в рамках модели конфликта, модели самореализации, модели согласованности, а также отечественные теории личности. Психологические категории – темперамент, эмоции, мотивация, воля, способности и характер человека, необходимость и способы их учета в профессиональной деятельности врача.

Тема 3. Элементы возрастной психологии и психологии развития.

Содержание. Психологические подходы к изучению развития человека в контексте его жизненного пути. Обобщенные представления о психологическом содержании возрастных этапов развития человека. Основные теории научения. Учет возрастных особенностей и особенностей процесса приобретения человеком индивидуального опыта в профессиональной деятельности врача.

Тема 4. Элементы социальной психологии и их учет в деятельности врача.

Содержание. Проблемное поле современной социальной психологии: социальное мышление, социальное влияние, социальные отношения. Психологические особенности

взаимоотношений врача и пациента. Стили и приемы эффективной деловой и межличностной коммуникации. Психологические модели взаимодействия врача и пациента.

Тема 5. Психология здоровья и здорового образа жизни.

Содержание. Самосознание и образ тела. Стресс, психологические и психосоматические реакции на него. Общий адаптационный синдром, психологические способы защиты от стресса. Внутренний конфликт и психологическая защита. Отношение человека к болезни и забота о здоровье. Психологические аспекты формирования мотивации к сохранению здоровья и психологические последствия различных заболеваний.

Раздел 2. «Педагогика как наука, педагогические составляющие деятельности врача».

Тема 1. Современные образовательные технологии высшей школы.

Содержание. Предмет и методы педагогики. Педагогические категории: образование, воспитание, обучение, развитие, педагогический процесс, педагогическая деятельность, педагогические технологии, педагогическая задача. Педагогические составляющие деятельности врача. Современные педагогические методы и технологии обучения и воспитания. Самообразование, самообучение, саморазвитие, цели и задачи непрерывного медицинского образования. Формирование готовности к непрерывному самообразованию, повышению квалификации, личностное и профессиональное самоопределение в процессе обучения медицинского работника. Современные подходы к организации учебного процесса в медицинском вузе.

Тема 2. Основы медико-просветительской деятельности врача.

Содержание. Педагогические аспекты деятельности медицинского работника: обучение просветительской работе среди населения по ведению здорового образа жизни в целях профилактики и борьбы с заболеваниями.

Блок 1. Вариативная часть. Обязательная дисциплина «Методология научного исследования» (Б1.В.ОД.3)

Целью изучения дисциплины является подготовка исследователя, обладающего знаниями и умениями, необходимыми для самостоятельного выполнения научных исследований и для организации деятельности научных коллективов.

Задачами освоения курса являются:

- анализ специфики научного познания и формирование философского подхода к методологии познавательной деятельности;
- знакомство со способами работы с научно-технической информацией;
- знакомство с методами планирования и проведения научных исследований, а также с методами обработки и анализа их результатов;
- знакомство с методиками оформления и представления результатов научных исследований;
- изучение и освоение способов фиксации и защиты объектов интеллектуальной собственности;
- формирование способности к самостоятельному выбору методов ведения научно-исследовательской деятельности,
- знакомство с формами организации научно-исследовательских работ коллективов научных организаций.

Объем курса рассчитан на 3 з.е., в том числе 10 лекций (20 час), 61 час семинарских и практических занятий, 27 часов самостоятельной работы аспирантов. Преподавание дисциплины осуществляется в первом семестре. Итоговый контроль знаний осуществляется в форме зачета с оценкой.

Тема 1. Основные понятия научных исследований.

Содержание. Понятие науки, роль науки в развитии общества. Классификация наук. Научные исследования: характер, цель, предмет. Виды научных исследований по предмету, источнику финансирования и длительности. Фундаментальные и прикладные исследования. Определение основных понятий научного знания (проблема, гипотеза, теория и др.). Определение понятий методология, метод, методика. Виды методов и методологий.

Тема 2. Философские проблемы научного познания.

Содержание. Научный закон и его основные характеристики (объективность, универсальность) и функции. Научное объяснение и его виды. Проблемы интерпретации. Структура научного познания (чувственное и рациональное, эмпирическое и теоретическое). Научное понимание и предвидение. Эвристические методы в научном познании. Уровни научного познания. Эмпирический уровень научного познания, его особенности и роль. Структура эмпирического познания: объект, формы, методы. Наблюдение как метод научного познания, его виды. Эксперимент как метод научного познания, виды экспериментов. Этапы экспериментального исследования. Моделирование. Взаимосвязь эксперимента и теории. Гносеологические проблемы эмпирического познания. Теоретический уровень научных исследований и его особенности. Проблемная ситуация. Научный факт. Методы абстрагирования, идеализации, аналогии и др. гипотетико-дедуктивный метод и гипотетико-дедуктивная модель научного познания. Теория - завершающий этап научных исследований. Проверка теории. Функции научной теории. Личностный фактор в исследованиях. Роль интуиции и продуктивного мышления.

Тема 3. Этические аспекты научных исследований.

Содержание. Определение научной этики. Нормы и моральные принципы научной этики. Авторское право. Нарушения научной этики. Медицинская этика как раздел прикладной этики. Роль этических комитетов в общественном контроле за соблюдением этических норм, гарантий благополучия, защиты прав, здоровья участников клинических исследований. Порядок этической экспертизы биомедицинских исследований. Этика и деонтология врачебной деятельности.

Тема 4. Этапы научных исследований.

Содержание. Классификация научно-исследовательских работ. Основные этапы выполнения научно-исследовательских работ. Постановка задачи. Выбор темы научного исследования. Понятия научного направления, научной проблемы и темы. Поиск научной информации, методы и средства.

Тема 5. Основы доказательности научных исследований.

Содержание. Уровень доказательности информации. Интернет-базы данных, работа с литературными источниками. Методы, повышающие объективность (контрольные группы, рандомизация, слепой метод). Выбор методов исследования. Эксперимент, его задачи. Классификация экспериментов. Рабочая гипотеза. Планирование эксперимента. Выбор методики измерений. Анализ и обобщение результатов исследований. Обработка результатов эксперимента. Проверка рабочей гипотезы. Формирование и проверка теории. Формы представления результатов исследований. Формулирование выводов. Внедрение научных исследований и их эффективность. Оценка экономической эффективности исследований.

Тема 6. Основы анализа научных исследований.

Содержание. Принципы сбора и хранения информации. Основные принципы создания базы данных. Основные понятия статистики. Разведочный, дискриптивный анализ. Статистические гипотезы и их проверка, методы сравнения двух выборок. Дисперсионный

анализ (однофакторный, многофакторный), методы множественных сравнений. Непараметрические методы анализа. Корреляция и регрессия. Анализ качественных данных.

Тема 7. Оформление научных исследований.

Содержание. Общие требования к научно-исследовательской работе, её структура. Понятия научно-технический отчет, публикация, диссертация. Методики написания научно-технических отчётов. Язык научных трудов. Требования к оформлению научных работ. Библиографические ссылки. Защита научных работ. Публикации. Рецензирование.

Тема 8. Правила публикации результатов научных исследований.

Содержание. Графическое представление результатов. Принципы написания научных статей. Основные требования к созданию презентаций. Правила оформления заявок на изобретения.

Тема 9. Поиск источников финансирования и написание заявки на грант.

Содержание. Виды финансирования научной работы. Поиск источников финансирования. Основные правила написания заявки на грант.

Тема 10. Организация и управление научными исследованиями.

Содержание. Роль научных кадров, система их подготовки в России. Понятие об инновациях и инновационном процессе. Организационные формы ведения научных исследований. Коммерческое и некоммерческое управление научно-техническими и инновационными проектами. Планирование научно-технической деятельности, методы определения объёма финансирования. Оценка экономической эффективности научных исследований. Внедрение результатов исследований. Вопросы определения и охраны прав интеллектуальной собственности. Научная организация и гигиена умственного труда. Формы и методы организации научного коллектива.

Блок 1. Вариативная часть. Дисциплина по выбору «Цитогенетика нарушений эмбрионального развития» (Б1.В.ДВ.1)

Освоение дисциплины «Цитогенетика нарушений эмбрионального развития» направлено на подготовку специалиста, ориентирующегося в вопросах цитогенетики нарушений репродуктивной функции и невынашивания беременности. Это одна из дисциплин образовательной программы, изучение которой может быть предложено аспирантам, диссертационное исследование которых связано с исследованием генетических, цитогенетических или эпигенетических механизмов нарушений эмбриогенеза и ассоциированных проблем репродукции. Этот авторский курс основан на обобщении и систематизации как литературных данных, так и результатов собственных исследований, проведенных в лаборатории цитогенетики Научно-исследовательского института медицинской генетики. Объем дисциплины составляет 3 з.е. и включает 6 лекций (12 часов), 18 часов практических и семинарских занятий, 78 часов самостоятельной работы. Преподавание дисциплины осуществляется в четвертом семестре. Итоговый контроль знаний проводится в форме зачета с оценкой.

Тема 1. История цитогенетических исследований причин невынашивания беременности.

Содержание. Определение состава хромосом в кариотипе человека и становление клинической цитогенетики. Доказательства роли хромосомных аномалий в формировании нарушений развития организма. Первые цитогенетические находки в материале спонтанных абортусов. Цитогенетические исследования спонтанных абортусов. Формирование представлений о роли хромосомных аберраций в нарушении процессов раннего эмбрионального развития. Предпосылки для разработки методов пренатальной диагностики

хромосомных болезней. Открытие феномена хромосомного мозаицизма при ранней внутриутробной гибели. Исследования роли нарушений геномного импринтинга в этиологии аномалий внутриутробного развития. Молекулярная цитогенетика онтогенеза – достижения и перспективы. Анализ материала спонтанных абортусов с помощью методов флуоресцентной *in situ* гибридизации, сравнительной геномной гибридизации (в том числе на ДНК-микрочипах), секвенирования нового поколения. Становление преимплантационной генетической диагностики хромосомных болезней. Мировые центры и по изучению вопросов цитогенетики нарушений онтогенеза. Отечественные школы в области цитогенетики индивидуального развития.

Тема 2. Основные этапы эмбрионального развития человека.

Содержание. Понятие об онтогенезе. Стадии онтогенеза. Классификация по Стритеру. Гаметогенез. Оплодотворение. Дробление. Компактизация морулы. Кавитация. Образование бластоцисты. Формирование внутренней клеточной массы. Хэтчинг. Имплантация. Эмбриональные стволовые клетки и их роль в детерминации ранних событий клеточной и тканевой дифференцировки. Дифференцировка зародышевых и внезародышевых листков. Генетические и эпигенетические аспекты дифференцировки. Глобальное эпигенетическое репрограммирование генома. Эмбриональный и плодный период развития.

Тема 3. Кариотип человека. Международная цитогенетическая номенклатура хромосом.

Содержание. Определение кариотипа. Хромосомы человека в норме. Типы геномных и хромосомных мутаций. Принципы цитогенетической номенклатуры хромосом человека. Правила записи кариотипа в норме и при различных вариантах геномных и хромосомных мутаций. Использование номенклатуры хромосом для записи результатов цитогенетических и молекулярно-цитогенетических исследований. Рекомендации для интерпретации патогенетически значимых и полиморфных хромосомных аберраций. Особенности действующей редакции Международной цитогенетической номенклатуры хромосом 2013 года.

Тема 4. Основные типы геномных и хромосомных мутаций при патологии эмбрионального развития.

Содержание. Геномные мутации – анеуплоидия и полиплоидия. Трисомии аутосом в материале спонтанных абортов. Частота, разнообразие, механизмы возникновения. Влияние возраста матери на частоту возникновения трисомий в оогенезе. Двойные и тройные трисомии. Тетрасомии. Моносомии по аутосомам. Влияние трисомий и моносомий на ход эмбрионального развития. Анеуплоидии по половым хромосом. Триплоидия. Механизмы формирования и фенотипические эффекты триплоидий. Влияние соотношения родительских геномов на течение эмбрионального развития человека. Полный и частичный пузырные заносы – механизмы возникновения, цитогенетические и клинические особенности, молекулярная диагностика и оценка риска онкотрансформации. Биродительский полный пузырный занос. Тетраплоидия – механизмы формирования и особенности фенотипического проявления в раннем онтогенезе. Структурные перестройки хромосом в материале спонтанных абортов. Значимость цитогенетического анализа ранних репродуктивных потерь в профилактике невынашивания беременности и медико-генетического консультирования супружеских пар.

Тема 5. Хромосомный мозаицизм при нарушениях внутриутробного развития.

Содержание. Определение хромосомного мозаицизма. Классификация типов хромосомного мозаицизма. Генерализованные и ограниченные формы мозаицизма. Механизмы формирования хромосомного мозаицизма. Коррекция мутаций мейотического происхождения и *de novo* мутации в соматических клетках. Биологическое значение

хромосомного мозаицизма. Ограниченный плацентарный мозаицизм и ограниченный эмбриональный мозаицизм – их влияние на развитие эмбриона и течение беременности. Особенности цитогенетической диагностики мозаичных форм хромосомного дисбаланса.

Тема 6. Геномный импринтинг и однородительская дисомия хромосом при патологии эмбрионального развития.

Содержание. Понятие о геномном импринтинге. Открытие феномена геномного импринтинга. Импринтированные гены и их функции. Эволюционное значение геномного импринтинга. Молекулярные механизмы геномного импринтинга. Мутации импринтированных генов и их влияние на развитие человека. Болезни геномного импринтинга – особенности клинического проявления, наследования и молекулярно-генетической диагностики. Однородительское наследование хромосом. Механизмы однородительского наследования – коррекция трисомии, коррекция моносомии, комплементация гамет, митотическая рекомбинация. Полные и сегментные однородительские дисомии. Изодисомия и гетеродисомия. Генетические эффекты однородительского наследования хромосом. Нарушение баланса дозы импринтированных генов. Гомозиготизация рецессивных мутаций. Группы риска по формированию однородительских дисомий хромосом у потомства. Методы молекулярно-генетической диагностики однородительских дисомий хромосом. Влияние импринтированных генов на течение эмбрионального развития млекопитающих и человека. Гипотеза «конфликта полов». Нарушения импринтинга на геномном уровне. Дигиния и диандрия. Полные и частичные пузырные заносы. Нарушения импринтинга на хромосомном уровне. Распространенность однородительского наследования хромосом в материале спонтанных абортов. Нарушения импринтинга на генном уровне. Понятие об эпимутациях импринтированных генов. Биродительский полный пузырный занос – клинические особенности, этиология, патогенез, диагностика. Мультилокусные эпимутации импринтированных генов и их роль в невынашивании беременности. Генетический контроль эпигенетического статуса импринтированных генов. Гены с родительским эффектом и их влияние на течение эмбрионального развития.

Тема 7. Цитогенетика привычного невынашивания беременности. Оценка риска и медико-генетическое консультирования при привычном невынашивании беременности.

Содержание. Определение и критерии привычного невынашивания беременности. Особенности хромосомного дисбаланса в клетках спонтанных абортусов при спорадическом и привычном невынашивании беременности. Роль структурных перестроек хромосом в этиологии привычного невынашивания. Повторные случаи потерь беременности с нормальным кариотипом в эмбриональных клетках и с хромосомными аномалиями. Повторяющиеся хромосомные анеуплоидии. Влияние возраста матери на вероятность повторной анеуплоидии в эмбриональных клетках в последующей беременности. Мутации в генах, контролирующих мейотическую и митотическую сегрегацию хромосом. Роль генетических факторов в этиологии привычного невынашивания – материнский и эмбриональный компоненты. Оценка генетического риска повторных потерь беременности при нормальном кариотипе в клетках спонтанного абортуса. Оценка генетического риска повторных потерь беременности при наличии геномных мутаций (анеуплоидии, полиплоидии) в клетках спонтанных абортусов. Оценка генетического риска повторных потерь беременности при наличии структурных аберраций хромосом в кариотипе спонтанного абортуса. Значение цитогенетического анализа причин ранних репродуктивных потерь для профилактики привычного невынашивания беременности. Значение цитогенетического анализа супругов для установления причин потерь беременности и профилактики привычного невынашивания. Возможности преимплантационной

генетической диагностики в снижении генетического риска у супружеских пар – носителей структурных хромосомных перестроек.

Тема 8. Методы цитогенетического анализа причин невынашивания беременности. Современные достижения молекулярной цитогенетики онтогенеза.

Содержание. Основные требования к организации лаборатории для культивирования клеток. Состав сред для культивирования клеток эмбрионального происхождения. Методы выделения клеток для инициации культур. Долгосрочное и краткосрочное культивирование, преимущества и ограничения. Методы приготовления препаратов метафазных хромосом из культур клеток эмбрионального происхождения. «Прямой» метод получения хромосомных препаратов из клеток цитотрофобласта ворсин хориона. Методы дифференциального окрашивания хромосом. Основные проблемы цитогенетического анализа абортивного материала и подходы к их решению – низкая пролиферативная активность клеток *in vitro,* контаминация культур эмбриональных фибробластов клетками материнского происхождения, тканеспецифичный хромосомный мозаицизм. Принципы молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий. Метод флуоресцентной *in situ* гибридизации (FISH). Типы ДНК-зондов. Интерфазная цитогенетика. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH). Преимущества и ограничения CGH в анализе хромосомного дисбаланса в клетках спонтанных абортусов. Сравнительная геномная гибридизация на ДНК-микрочипах высокого разрешения (array-CGH). Идентификация микроструктурных хромосомных аберраций и вариаций в числе копий крупных блоков повторов ДНК (CNV-полиморфизм) в материале спонтанных абортов. Методы молекулярно-генетического анализа в идентификации хромосомного дисбаланса в материале спонтанных абортов: количественная флуоресцентная полимеразная цепная реакция, мультиплексная лигазная реакция, секвенирование нового поколения. Возможности и перспективы методов молекулярно-цитогенетического и молекулярно-генетического анализа в пренатальной и преимплантационной генетической диагностике хромосомных болезней. Неинвазивная пренатальная диагностика хромосомных аномалий с использованием внеклеточной ДНК плода в крови матери. Перспективы неинвазивной преимплантационной генетической диагностики с использованием внеклеточной ДНК в полости бластоцисты (бластоцентез).

Тема 9. Цитогенетика преимплантационного развития человека и теоретические основы преимплантационной генетической диагностики.

Содержание. Разнообразие хромосомных мутаций на преимплантационных этапах развития. Подходы к классификации хромосомных мутаций. Аутосомные трисомии и моносомии, нуллисомии, нарушения числа половых хромосом, полиплоидии. Хромосомный мозаицизм. Хаотичные кариотипы. Реципрокные анеуплоидии как маркеры постзиготического хромосомного нерасхождения. Ранние морфогенетические эффекты хромосомного дисбаланса. Молекулярно-генетические факторы высокого уровня хромосомной изменчивости на преимплантационных этапах развития и ассоциированные проблемы преимплантационной генетической диагностики хромосомных болезней. Источники биологического материала для преимплантационной генетической диагностики, преимущества и ограничения их использования для решения диагностических задач. Методы преимплантационной генетической диагностики. Бластоцентез и перспективы неинвазивной преимплантационной генетической диагностики.

Блок 1. Вариативная часть. Дисциплина, направленная на подготовку к сдаче кандидатского экзамена по второй специальности «Кардиология» (Б1.В.ДВ.1)

Целью изучения дисциплины является подготовка научных и научно-педагогических кадров высшей квалификации, обладающих системой универсальных профессиональных компетенций, способных и готовых к самостоятельной научно-исследовательской деятельности, основанной на совокупности современных представлений о заболеваниях

сердечно-сосудистой системы, а также методах и способах диагностики, лечения, мониторинга течения и профилактики данной группы болезней. Приоритетными задачами освоения дисциплины являются формирование научного мышления на основе профессиональных навыков, получение углубленных знаний по кардиологии и навыков самостоятельного и творческого выполнения научных исследований по избранной специальности. Наличие данной дисциплины в структуре образовательной программы предусмотрено для аспирантов, чье диссертационное исследование выполняется на стыке двух специальностей – генетики и кардиологии. Освоение дисциплины будет способствовать успешной сдаче экзамена кандидатского минимума по второй специальности – кардиология. Трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е., в том числе 6 лекций (12 часов), 18 часов практических и семинарских занятий. Курс преподается в течение 4 семестра. Итоговая аттестация проводится в форме экзамена.

Тема 1. Ишемическая болезнь сердца.

Понятие об ИБС. Эпидемиология, этиология и патогенез ИБС. Факторы риска ИБС. Классификация ИБС. Стенокардия. Патогенез болевого синдрома (роль функциональных и анатомических факторов. Клинические варианты. Степени тяжести. Формулировка диагноза. Провокационные пробы. Роль ЭКГ в выявлении коронарной недостаточности. Суточное мониторирование ЭКГ. Радионуклидные методы. Роль инвазивных методов исследования в выявлении ИБС. Лечение ИБС. Немедикаментозные методы. Купирование и профилактика приступов стенокардии. Принципы липиднормализующей и антиагрегантной терапии. Место физических тренировок в комплексном лечении. Показания к хирургическому лечению. Первичная и вторичная профилактика. Прогноз. Трудовая экспертиза.

Дифференциальный диагноз ангинозного приступа (ИБС – инфаркт миокарда, ТЭЛА, расслаивающая аневризма аорты, острый перикардит, плеврит, панкреатит, опоясывающий лишай). Дифференциальный диагноз повторяющегося болевого синдрома в грудной клетке (стенокардия, плеврит, корешковый синдром, эзофагит, грыжа пищеводного отверстия диафрагмы).

Инфаркт миокарда. Эпидемиология. Патогенез. Клиническая картина в различные периоды заболевания. Клинические варианты начала болезни. Диагноз. Изменения ЭКГ, резорбционно-некротический синдром. Радиоизотопные методы диагностики инфаркта миокарда. Течение инфаркта миокарда. Лечение неосложненного инфаркта миокарда. Купирование болевого синдрома. Принципы тромболитической терапии. Антикоагулянтная и антиагрегантная терапия. Профилактика аритмий. Ограничение зоны некроза. Принципы физической и психологической реабилитации после инфаркта миокарда. Врачебно-трудовая экспертиза.

Осложнения инфаркта миокарда. Кардиогенный шок. Патогенез. Критерии диагноза. Виды шока. Неотложные мероприятия. Профилактика. Отек легких. Патогенез. Критерии диагноза. Неотложные мероприятия. Профилактика.

Аневризма левого желудочка. Клиника. Диагностика. Принципы лечения. Синдром Дресслера. Патогенез. Основные клинические проявления. Лечение. Принципы реанимации больных инфарктом миокарда при внезапной клинической смерти.

Тема 2. Артериальная гипертензия.

Этиология и патогенез. Роль центральных нарушений регуляции артериального давления, симптоматической нервной системы, гуморальных и гормональных прессорных (ренинангиотензин, альдостерон) и депрессорных (кинины, простагландины) факторов в возникновении и прогрессировании заболевания. Значение нарушений метаболизма натрия. Факторы риска – модифицируемые и немодифицируемые. Классификация по стадиям, степеням. Поражение органов мишеней. Ассоциированные заболевания. Определении степени риска развития осложнений. Клиническая картина различных стадий заболевания.

Дифференциальная диагностика синдрома артериальной гипертензии. Схема обследования при артериальной гипертензии. Классификация. Почечная артериальная гипертензия (рено-васкулярная, при нефритах и пиелонефритах). Эндокринные артериальные гипертензии (синдром и болезнь Иценко-Кушинга, феохромоцитома, альдостерома, диэнцефальные синдром) . Гемодинамическая артериальная гипертензия.

Показания к проведению эндоваскулярной и «открытой» реперфузии. Принципы проведения. Осложнения.

Гипертоническая болезнь и атеросклероз. Гипертонические кризы. Злокачественная гипертония. Принципы ведения больных с гипертонической болезнью. Режим, рациональное питание и другие немедикаментозные методы. Основные классы гипотензивных препаратов. Дифференцированное применение гипотензивных средств различного механизма действия (диуретики, бета-адреноблокаторы, антагонисты кальция, ингибиторы АПФ, антагонисты рецепторов АТ2, препараты центрального действия). Принципы комбинированной терапии.

Купирование гипертонических кризов. Исходы. Профилактика. Трудовая экспертиза и трудоустройство.

Тема 3. Воспалительные заболевания сердца.

Септический эндокардит. Этиология. Патогенез. Значение реактивности и особенностей возбудителя в возникновении инфекционного эндокардита. Способствующие факторы. Особенности острого и затяжного септического эндокардита. Клиника: варианты начала болезни, температурная кривая, поражение сердца и других органов (почек, печени селезенки, кожи и др.). Тромбоэмболические осложнения. Лабораторные данные, значение повторных посевов крови с целью выявления возбудителя процесса. Клиническеие «маски» болезни. Особенности течения у лиц пожилого и старческого возраста. Критерии диагноза. Формулировка диагноза. Течение и исходы. Прогноз. Лечение: выбор антибиотика, необходимость применения больших доз, длительность терапии, показания к хирургическому лечению. Критерии излечимости. Профилактика обострений. Трудовая экспертиза.

Ревматическая лихорадка. Этиология. Роль бета-гемолитического стрептококка (клинические, серологические и эпидемиологических доказательства). Патогенез. Морфология различных стадий ревматизма. Классификация. Клиническая картина основных проявлений: полиартрит, ревмокардит, перикардит, хорея, кожные проявления, поражение почек. Клинико-лабораторные критерии активности ревматизма. Варианты течения. Дифференциальный диагноз. Лечение. Антибактериальная терапия. Нестероидные противовоспалительные средства. Показания к кортикостероидамм. Профилактика. Санация очагов инфекции, противорецидивное лечение.

Тема 4. Некоронарогенные заболевания миокарда.

Некоронарогенные поражения миокарда (неревматические миокардиты, кардиомиопатии). Перикардиты. Этиология и патогенез. Критерии диагноза. Формулировка диагноза. Течение и исходы. Прогноз. Лечение. Профилактика.

Тема 5. Врожденные и приобретенные пороки сердца.

Врожденные пороки сердца. Ситуация с рождаемостью и смертностью детей с врожденными пороками сердца в Российской Федерации и в мире. Анатомо-гемодинамическая классификация. Клиника. Синдром артериальной гипоксемии. Синдром сердечной недостаточности. Диагностика и дифференциальная диагностика. Показания к оперативному лечению. Методы хирургического лечения незаращения артериального протока, септальных дефектов, тетрады Фалло. Хирургический доступ. Применение аппарата искусственного кровообращения. Принципы конструкции аппаратов. Исходы операции.

Приобретенные пороки сердца. Пороки митрального клапана и других клапанов сердца. Классификация групп митрального порока. Многоклапанные пороки сердца. Степени

тяжести порока. Клиника, диагностика. Показания и противопоказания к операции. Методы операции. Закрытые методы, открытые методы, комиссуротомия и протезирования клапанов сердца. Искусственные и биологические клапаны сердца. Специфические осложнения протезирования клапанов сердца, методы их профилактики. Результаты хирургических вмешательств.

Тема 6. Атеросклероз.

Атеросклеротическое поражение артерий. Определение понятия. Этиология, патогенез (роль нарушения липидного обмена, повышения артериального давления, механических факторов, аллергических факторов в происхождении заболевания). Патологическая анатомия. Клинические формы облитерирующего артериита и атеросклероза (синдром Такаяси, окклюзия позвоночной артерии, окклюзия ветвей брюшной аорты, синдром Лериша, окклюзия бедренной артерии). Клиника различных форм. Диагностика. Дифференциальная диагностика. Консервативное лечение. Показания к оперативному лечению. Методы операций: эндартериэктомия, резекция артерии с последующим протезированием, шунтирование. Профилактика заболевания. Трудоустройство больных.

Облитерирующий тромбангиит. Этиология, патогенез. Формы течения заболевания. Патологическая анатомия. Клиника, стадии заболевания. Диагностика и дифференциальная диагностика. Принципы консервативного лечения (значение нормализации свертывающей и антисвертывающей систем крови, улучшение обмена веществ в тканях пораженной конечности, снятие спазма в комплексе лечебных мероприятий). Лечение трофических язв и гангрены. Профилактика. Трудоустройство больных.

Неспецифический аортоартериит. Клиника. Диагностика. Принципы лечения. Результаты.

Диабетическая микро- и макроангиопатия. Клиника. Диагностика. Лечение.

Острая артериальная непроходимость. Этиология эмболий и тромбозов. Патогенез нарушений кровообращения при закупорке сосудов, ишемия, эндотоксикоз и ОПН. Понятие о свертывающей и антисвертывающей системе крови. Нормо-, гипо-, гипереоагуляция (основные показатели). Коагулограмма крови: основные показатели и их интерпретация. Локализация эмболов и тромбов в сосудах. Клинические признаки эмболии и тромбозов. Клиническое течение эмболий и тромбозов. Дифференциальная диагностика. Методы объективного исследования больных с нарушением кровообращения. Техника артериографии. Консервативное лечение эмболий. Показания к хирургическому лечению эмболий и тромбозов. Методы хирургического лечения. Осложнения и летальность при операциях. Послеоперационное лечение больных. Профилактика эмболий. Хирургическое лечение мезентеральных сосудов.

Тема 7. Хроническая сердечная недостаточность.

Причины ХСН. Особенности изменения метаболизма миокарда при сердечной недостаточности. Характер изменений гемодинамики. Роль почек, нейрогуморальных факторов в возникновении нарушений центральной и периферической гемодинамики, водного-электролитного дисбаланса при сердечной недостаточности. Провоцирующие и способствующие факторы. Классификация сердечной недостаточности по Василенко-Стражеско и NYHA. Клинические проявления сердечной недостаточности. Право- и левожелудочковая недостаточность. Латентная сердечная недостаточность. Диагностика. Клинические и инструментальные методы исследования. Терапия. Режим. Диета. Особенности врачебной тактики с учетом основного патологического процесса и стадии сердечной недостаточности. Ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента. Показания. Противопоказания. Правила назначения. Диуретики. Методы контроля. Показания и противопоказания к сердечным гликозидам. Показания и противопоказания к санаторно-курортному лечению. Врачебно-трудовая экспертиза. Прогноз.

Тема 8. Нарушения сердечного ритма и проводимости.

Современные представления о патогенезе аритмий. Классификация аритмий. Методы диагностики. Экстрасистолия. Патогенез. Клинические проявления. Топическая диагностика экстрасистолий (ЭКГ-признаки). Особенности врачебной тактики, показания к назначению антиаримтических средств. Пароксизмальные тахикардии. Патогенез. Клиническая картина приступа пароксизмальной тахикардии. Изменения на ЭКГ. Изменения системной гемодинамики при приступе. Медикаментозная терапия во время приступа. Показания к электроимпульсной терапии. Профилактика приступов. Прогноз. Мерцательная аритмия и трепетание предсердий. Патогенез. Классификация. Клиническая симптоматика. Изменения на ЭКГ. Изменения гемодинамики. Осложнения. Терапия пароксизмальной и постоянной формы мерцательной аритмии. Показания к электроимпульсной терапии. Ведение больных после восстановления синусового ритма. Профилактика рецидивов мерцательной аритмии. Трудовая экспертиза. Прогноз. Фибрилляция желудочков. Патогенез. Клиника, ЭКГ-признаки. Терапия. Роль палат интенсивного наблюдения в предупреждении, диагностики и терапии фибрилляции желудочков. Хирургические методы лечения нарушений ритма.

Нарушения проводимости. Патогенез. Классификация. Клинические проявления. Характер ЭКГ-изменений. Изменения гемодинамики при различных нарушениях проводимости. Осложнения (синдром МЭС, сердечная недостаточность, нарушения ритма). Диагноз и дифференциальный диагноз. Роль ЭФИ и мониторного ЭКГ. Показания к временной кардиостимуляции. Терапия хронических нарушений проводимости. Показания к имплантации кардиостимуляторов. Трудовая экспертиза. Прогноз.

Тема 9. Состояние сердца и сосудов при различных заболеваниях.

Нормальная и патологическая анатомия и физиология сердечно-сосудистой системы. Анатомия сосудов большого и малого круга кровообращения. Анатомическое строение сердца и его сосудов. Физиология и патофизиология коронарного кровообращения. Работа сердца как насоса. Физиологические системы контроля артериального давления. Натрийуретический предсердный фактор. Баростатная функция почек в регуляции системного АД. Анатомические изменения сосудов и органов-мишеней при артериальной гипертонии. Строение и функции почек. Сосудистая система почек. Кровоснабжение головного мозга. Анатомия проводящей системы сердца. Электрофизиологические свойства клеток миокарда и проводящей системы.

Заболевания артерий. Классификация заболеваний. Истинные и ложные аневризмы кровеносных сосудов. Врожденные артериовенозные аневризмы. Патогенез. Клиника. Методы диагностики. Показания к хирургическому лечению. Виды оперативных вмешательств. Травматические артериальные и артериовенозные аневризмы. Механизмы их развития. Клиника и диагностика. Методы лечения. Аневризма грудной и брюшной аорты. Классификация, диагностика, лечение.

Заболевание вен нижних конечностей. Портальная флебогемодинамика нижних конечностей. Пороки развития. Классификация. Клиника, диагностика и лечение. Первичное варикозное расширение вен. Этиология, патогенез варикозного расширения вен (роль конституциональных особенностей соединительной ткани, артеривенозных шунтов, предрасполагающих факторов). Патологическая анатомия. Клиника первичного варикозного расширения вен. Диагностика. Методы определения проходимости вен, оценки состояния клапанного аппарат поверхностных и коммуникативных вен. Лечение: оперативное, склерозирующая терапия. Показания и противопоказания к операции. Операции: Троянова-Тренделенбурга, Бабкока, Нарата, Линтона и Коккета. Ведение послеоперационного периода. Осложнения послеоперационного периода, их профилактика. Причины рецидивов заболевания. Осложнения варикозного расширения вен, клиника, диагностика и лечение их. Профилактика варикозного расширения вен.

Тромбофлебиты нижних конечностей. Определение понятия, классификация. Этиология, патогенез (значение в развитии заболевания замедление тока крови, изменения состояния крови, патологических состояний венозной стенки). Клиника тромбофлебита поверхностных и глубоких вен. Диагноз. Дифференциальная диагностика. Лечение (значение применения антикоагулянтов, противовоспалительных средств и бинтования конечностей). Хирургическое лечение, показания и противопоказания к нему. Методы операций (перевязка вен выше тромба, тромбэктомия, венэктомия). Профилактика тромбофлебитов. Илеофеморальный тромбоз. Клиника. Диагностика, дифференциальный диагноз. Показания к различным методам лечения. Лечение консервативное (значение в комплексе лечебных мероприятий антибиотиков, антикоагулянтов, эластической компрессии нижних конечностей). Лечение оперативное (тромбэктомия, имплантация кава-фильтра). Профилактика флеботромбоза. Тромбоз венозных сосудов в послеоперационном периоде, диагностика, профилактика, лечение. Понятие о «плавающих» (флотирующих) тромбах.

Эмболия легочной артерии как осложнение тромбоза глубоких вен. Предрасполагающие факторы, клинические формы, методы диагностики. Консервативное лечение методом катетеризации легочной артерии, фрагментации свежего тромба катетером и введение стрептазы и альтеплазы. Показания и противопоказания к хирургическому лечению, методы хирургического лечения и профилактики. Антикоагулнтная терапия.

Тема 10. Функциональная диагностика в кардиологии.

Клиническая электрокардиография. Особенности ЭКГ при хронических и острых формах ишемической болезни сердца. ЭКГ признаки нарушений ритма и проводимости. ЭКГ при миокардитах, тиреотоксикозе, хроническом легочном сердце, при нарушениях электролитного обмена. Влияние некоторых лекарственных веществ на ЭКГ. Функциональные пробы с физической нагрузкой. Велоэргометрия. Тредмил. Чреспищеводная электростимуляция. Оценка проб. Показания и противопоказания. Осложнения. Векторокардиограмма. Фонокардиография. Фазовый анализ сердечной деятельности. Функциональные методы исследования внешнего дыхания. Рентгенодиагностика. Ультразвуковая диагностика. Ангиография. Радиоизотопный метод исследования.

Тема 11. Основы организации кардиологической помощи в Российской Федерации.

Современная кардиология как клиническая медицинская наука. Общие вопросы организации кардиологической службы. Социально значимые сердечно-сосудистые заболевания. Эпидемиология, этиология и патогенез ИБС. Диагностика ИБС. Современные методы медикаментозного лечения ИБС. Современные методы хирургического лечения ИБС.

Блок 1. Вариативная часть. Дисциплина по выбору «Информационные технологии в медицине» (Б1.В.ДВ.2)

Целью освоения дисциплины «Информационные технологии в медицине» является формирование у аспиранта системы компетенций в области использования медико-биологических баз данных как специализированных средств современных информационных технологий в медицине. Дисциплина направлена на знакомство будущих исследователей с принципами организации, терминологией и классификацией баз данных медицинского и биологического профиля, на изучение возможностей работы и управления ими, на приобретение навыков работы с современными средствами подготовки, систематизации и анализа научных данных. Трудоемкость дисциплины составляет 1 з.е., в том числе 3 лекции (6 часов), 17 часов практических и семинарских занятий, 13 часов самостоятельной работы. Преподавание курса осуществляется в течение первого семестра. Итоговый контроль знаний проводится в форме зачета.

Раздел 1. «Базы данных медико-биологического профиля».

Тема 1. Основные определения и понятия баз данных. История создания.

Содержание. Определение базы данных. Основные отличия от файловой системы организации. Цели создания и классификация баз данных. Особенности первичной, вторичной и смешанной баз данных. Представление экспериментальной информации исследователями для баз данных.

Тема 2. Базы данных последовательностей нуклеиновых кислот.

Содержание. Формат записей в базах данных последовательностей нуклеиновых кислот. Основные исследовательские центры, которые входят в Международную систему баз данных ДНК. Европейский нуклеотидный архив. Японская база данных. База данных Генбанк.

Тема 3. Базы данных белковых последовательностей.

Содержание. История и основная цель создания базы белковых последовательностей. Белковый информационный ресурс. Отличия разных секций Белкового информационного ресурса. База данных UniProt, её основные составляющие (UniProt Knowledgebase (UniProtKB), UniProt Reference Clusters (UniRef), UniProt Archive (UniParc), UniProt Metagenomic and Environmental Sequences (UniMES).

Тема 4. Базы данных структур.

Содержание. Основные примеры баз данных структур. Банк данных белка. Типичная запись Банка данных белка. База данных SCOP. База данных CATH. Смешанные базы данных.

Тема 5. Библиографические базы данных.

Содержание. Примеры библиографических баз данных. База данных OMIM. Роль медицинского генетика Victor A. McKusick в создании базы данных Mendelian Inheritance in Man (Online версия (OMIM)). Особенности базы данных OMIM. База данных HuGE Navigator. Термины MeSH. Аалгоритм анализа данных и текстов для HuGE Navigator. Доступ к библиографическим базам данных.

Раздел 2. «База данных и геномный браузер ENSEMBL»

Тема 1. Цели и задачи проекта Ensembl.

Содержание. Цель создания проекта Ensembl. Данные, представленные в Ensembl. Обновление базы данных. Доступ к базе данных. Хранение результатов экспериментальных анализов, полученных с использованием технологий секвенирования следующего поколения. Основные возможности браузера Ensembl. Визуализации различных типов информации в Ensembl.

Тема 2. Основные возможности и поиск информации в Ensembl (использование веб-сервиса и биоинформационных инструментов.

Содержание. Основные возможности Ensembl. Поиск информации в Ensembl: описание и структура гена, поиск связи гена с заболеванием, полиморфные варианты генов. Веб-сервис BioMart. Биоинформационные инструменты Ensembl. Предиктор эффекта варианта (Variant Effect Predictor). Конвертор ассамблеи (Assembly converter). Конвертор прошлых ID (ID History converter). Виртуальная машина Ensembl (Ensembl Virtual Machine).

Блок 1. Вариативная часть. Дисциплина по выбору «Генетические аспекты атеросклероза» (Б1.В.ДВ.2)

Целью изучения дисциплины «Генетические аспекты атеросклероза» является формирование системы фундаментальных знаний в области генетики многофакторной патологии (на примере сердечно-сосудистых заболеваний), современных представлений о вкладе генетической и эпигенетических компонент в структуру подверженности атеросклерозу, а также накопление опыта медико-генетического консультирования при сердечно-сосудистых заболеваниях, обусловленных атеросклерозом. Это одна из авторских дисциплин, предлагаемых к изучению аспирантами в рамках освоения образовательной программы. Курс базируется как на обобщении и систематизации литературных данных о генетических аспектах атеросклероза, так и на представлении результатов собственных исследований, проводимых в НИИ медицинской генетики. Освоение дисциплины рекомендовано, в первую очередь, для аспирантов, диссертационная работа которых выполняется по двум специальностям – «генетика» и «кардиология», что будет способствовать успешной подготовке к сдаче кандидатского экзамена по второй специальности. Кроме того, дисциплина может быть рекомендована и другим аспирантам с целью повышения их профессиональных компетенций, расширения кругозора и эрудиции в вопросах генетики многофакторных болезней. Объем дисциплины составляет 1 з.е. и включает 3 лекции (6 часов), 17 часов практических и семинарских занятий, 13 часов самостоятельной работы аспирантов. Преподавание дисциплины осуществляется в первом семестре. Итоговый контроль знаний проводится в форме зачета.

Тема 1. Генетическая компонента атеросклероза.

Содержание. Теоретические основы генетики многофакторных болезней на примере атеросклероза. Изучение генетической компоненты сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.

Тема 2. Наследуемые и ненаследуемые изменения генома при атеросклерозе.

Содержание. Генетическая структура подверженности атеросклероза. Теоретические основы формирования вариабельности генома соматических клеток при атеросклерозе. Структурные изменения генома в атеросклеротической бляшке.

Тема 3. Эпигенетика и атеросклероз.

Содержание. Теоретические основы нарушений эпигенетических механизмов при многофакторных заболеваниях. Эпигенетика и факторы риска сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.

Тема 4. Эпигенетические модификации хроматина при атеросклерозе.

Содержание. Метилирование ДНК и атеросклероз. Модификация гистоновых белков и атеросклероз. РНК-опосредованные механизмы и атеросклероз.

Тема 5. Медико-генетическое консультирование при сердечно-сосудистых заболеваниях, связанных с атеросклерозом.

Содержание. Особенности сбора анамнеза, осмотра и обследования пациента при сердечно-сосудистых заболеваниях, связанных с атеросклерозом. Характеристика моногенных заболеваний, связанных с развитием атеросклероза и его осложнений в молодом возрасте. Определение прогноза заболевания или его осложнений, разработка индивидуальных профилактических программ, а также использование фармакогенетики при лечении.

Блок 2. «Практики»

Настоящий раздел основной профессиональной образовательной программы представлен педагогической практикой аспирантов – обязательным компонентом профессиональной подготовки к педагогической и научной деятельности. Она представляет собой особый вид педагогической деятельности аспирантов по осуществлению учебно-воспитательного процесса в высшей школе, включающего преподавание учебных дисциплин, организацию учебной деятельности студентов, воспитательную и учебно-методическую работу по предмету, получение знаний и навыков педагогической практической деятельности.

Целью педагогической практики является формирование комплексной психолого-педагогической, учебно-методической и информационно-технологической готовности аспиранта к педагогической деятельности.

Педагогическая практика» входит в Блок 2 «Практики» основной профессиональной образовательной программы аспирантуры по направлению подготовки 30.06.01 – Фундаментальная медицина, направленность 03.02.07 – генетика. Необходимыми «входными» знаниями и умениями для прохождения практики являются компетенции, сформированные при изучении дисциплины «Педагогика и психология высшей школы» в течение 3 семестра. В связи с этим прохождение педагогической практики аспирантов организуется в 4 семестре. Объем педагогической практики составляет 3 з.е. (108 часов). Вместе с тем, учитывая личные и профессиональные характеристики аспиранта, новизну и актуальность темы его диссертационного исследования, работу в составе активных творческих научных коллективов, ведущих научных школ, научно-образовательных центров, участие в инициативных научно-исследовательских работах в рамках грантов научных фондов и организаций, педагогическая деятельность аспиранта, по согласованию с научным руководителем, в течение всего периода обучения может быть расширена. Она может включать, подготовку и чтение лекций по отдельным разделам или темам специальных дисциплин, проведение практических и семинарских занятий, подготовку учебных, учебно-методических пособий, атласов, организацию и проведение студенческих кружков, олимпиад, руководство курсовыми работами и магистерскими диссертациями. Активность педагогической деятельности аспиранта учитывается при проведении государственной итоговой аттестации.

Прохождение педагогической практики осуществляется на базовой кафедре НИИМГ – кафедре медицинской генетики Сибирского государственного медицинского университета Министерства здравоохранения РФ. Структура и содержание педагогической практики определяются и согласовываются с научным руководителем аспиранта и заведующим кафедрой с учетом текущего образовательного процесса.

В структуру педагогической практики включены:

1. Посещение и анализ лекций, практических или семинарских занятий научного руководителя и преподавателей.
2. Разработка учебно-методического комплекса дисциплины.
3. Подготовка и чтение лекции по направлению диссертационного исследования.
4. Проведение практического или семинарского занятия со студентами.

Содержание разделов педагогической практики

Раздел 1. Посещение и анализ лекций, практических или семинарских занятий научного руководителя и преподавателей.

Знакомство с передовым педагогическим опытом является одним из необходимых базовых элементов формирования собственных педагогических навыков и компетенций. Для реализации данной цели программа педагогической практики включает посещение лекций, практических или семинарских занятий научного руководителя или преподавателей, задействованных в реализации основной профессиональной образовательной программы. Посещение учебных занятий должно быть сфокусировано на анализе используемых

педагогических методик, принципов структурирования и изложения учебного материала, технологий контроля знаний, способов и вариантов выстраивания взаимоотношений «преподаватель – студент». Особое значение придается посещению лекций и практических (семинарских) занятий научного руководителя аспиранта, поскольку это способствует формированию уникального опыта трансформации научных данных в учебный материал. Рекомендуемый объем данного раздела педагогической практики составляет 1 з.е. (36 часов), с посещением 3 лекций и 3 практических или семинарских занятий, анализом учебного процесса и подготовки отчета.

Раздел 2. Разработка учебно-методического комплекса дисциплины

Разработка учебно-методического комплекса дисциплины проводится для формирования основных профессиональных компетенций аспиранта в разрезе его будущей учебно-методической деятельности. Выбор дисциплины для разработки учебно-методического комплекса определяется по согласованию с научным руководителем и заведующим базовой кафедрой, с учетом актуальности и новизны научного направления, наличия учебных материалов для освоения дисциплины, возможности интеграции ее в текущий образовательный процесс, наличия целевой аудитории. Рекомендуется, чтобы дисциплина включала, но не была ограничена тематическим направлением диссертационной работы аспиранта, а также содержала некоторые теоретические и научно-практические результаты диссертационного исследования, имеющие образовательные аспекты.

В состав учебно-методического комплекса должны входить:

1. Рабочая программа дисциплины.
2. Паспорт компетенций, формируемых в результате освоения дисциплины.
3. Фонд оценочных средств.
4. Планы лекций.
5. Методические указания к проведению практических и/или семинарских занятий.

Учебно-методический комплекс может быть дополнен опубликованным учебно-методическим или учебным пособием, подготовленным аспирантом в соавторстве с научным руководителем, заведующим кафедрой или членами научной группы, в которой осуществлялось диссертационное исследование. Наличие опубликованного учебно-методического или учебного пособия рассматривается в качестве дополнительного критерия успешной педагогической деятельности аспиранта и учитывается при оценке результатов его педагогической практики и при государственной итоговой аттестации.

Защита учебно-методического комплекса дисциплины проводится в ходе итоговой аттестации по результатам педагогической практики и сопровождается представлением полного комплекта необходимых документов учебно-методического комплекса, отзыва научного руководителя и заведующего базовой кафедрой.

Раздел 3. Подготовка и чтение лекции по направлению диссертационного исследования.

Чтение лекции по направлению диссертационного исследования – это один из важнейших аспектов педагогической деятельности, характеризующий способность аспиранта к адаптации и трансформации собственных научных результатов и мирового научного опыта в конкретном направлении исследований в систему учебных материалов, обеспечивающих эффективную трансляцию и воспроизводство новых научных знаний.

Выбор темы лекции определяется по согласованию с научным руководителем аспиранта, заведующим базовой кафедрой, с учетом разработанного учебно-методического комплекса дисциплины.

Реализация данного раздела педагогической практики включает:

– изучение и анализ учебной, учебно-методической и научной литературы по теме лекции;
– составление плана лекции;

- подготовка иллюстративного материала в формате мультимедийной презентации;
- обсуждение учебных материалов и методических рекомендаций по чтению лекции с научным руководителем;
- чтение лекции для студентов (по согласованию с заведующим базовой кафедрой с учетом текущего образовательного процесса);
- обсуждение и анализ итогов лекции с научным руководителем.

Оценка компетенций аспиранта, сформированных при выполнении данного раздела педагогической практики, происходит на итоговой аттестации по результатам практики с предоставлением плана лекции и отзыва научного руководителя или заведующего кафедрой.

Раздел 4. Подготовка и проведение практического или семинарского занятий со студентами.

Целью данного раздела педагогической практики является формирование у аспирантов навыков контактной работы с небольшой аудиторией обучающихся, передачей им практических знаний и навыков, закрепление и более углубленное рассмотрение некоторых теоретических и практических разделов изучаемой учебной дисциплины.

Выбор темы для подготовки практического или семинарского занятия определяется по согласованию с научным руководителем и заведующим кафедрой, с учетом разработанного аспирантом учебно-методического комплекса дисциплины, а также в соответствии с текущим образовательным процессом.

Реализация данного раздела педагогической практики включает:

- изучение и анализ учебной, учебно-методической и научной литературы по теме занятия;
- составление плана занятия;
- подготовка вопросов для обсуждения, вопросов для самостоятельной подготовки аспирантов, контрольных вопросов, тестов или учебных задач;
- подготовка необходимых расходных материалов и научного оборудования, если практическое занятие предусматривает знакомство и освоение экспериментальных методов исследования;
- разработка методических указаний для студентов и преподавателей для проведения практического занятий
- обсуждение плана, структуры, содержания практического (семинарского) занятия и методических указаний с научным руководителем и согласование всех учебных материалов с заведующим кафедрой;
- проведение практического или семинарского занятия со студентами с учетом текущего образовательного процесса;
- обсуждение и анализ итогов практического или семинарского занятия с научным руководителем.

Оценка компетенций аспиранта, сформированных при выполнении данного раздела педагогической практики, происходит на итоговой аттестации по результатам педагогической практики с предоставлением комплекта разработанных учебных материалов для проведения практического или семинарского занятия и отзыва научного руководителя или заведующего кафедрой.

Блок 3. Научные исследования

Целью освоения Блока «Научные исследования» является формирование необходимого для осуществления самостоятельной профессиональной деятельности уровня знаний, умений и навыков научно-исследовательской деятельности и подготовка научно-квалификационной работы (диссертации) на соискание ученой степени кандидата наук по специальности «Генетика». Освоение блока направлено на обеспечение взаимосвязи между

теоретическими знаниями, полученными при усвоении основной образовательной программы аспирантуры, и практической деятельностью по применению этих знаний в ходе научных исследований. Таким образом, научно-исследовательская деятельность является важнейшим средством повышения качества подготовки кадров высшей квалификации, способных творчески применять в своей практической деятельности и деятельности научных коллективов достижения научно-технического прогресса, быстро и квалифицировано реагировать на вызовы, генерируемые современным обществом.

Блок 3 «Научные исследования» (Б3) в соответствии с требованиями ФГОС является обязательным разделом основной образовательной программы аспирантуры.

В Блок 3 «Научные исследования» включается научно-исследовательская деятельность аспиранта и подготовка научно-квалификационной работы (диссертации) на соискание ученой степени кандидата наук по специальности 03.02.07 – генетика. Подготовленная научно-квалификационная работа (диссертация) должна быть оформлена в соответствии с требованиями, устанавливаемыми Высшей аттестационной комиссией Министерства образования и науки Российской Федерации.

Логически и содержательно-методически научно-исследовательская деятельность связана с рядом дисциплин Блока 1, прежде всего, с дисциплиной «Генетика», а также с дисциплинами, освоение которых обусловлено тематической направленностью диссертационного исследования аспиранта.

Объем Блока 3 «Научные исследования» составляет 138 з.е. (4968 часов), рассредоточенных на протяжении всего периода обучения (1620 часов – в первый год обучения, 1512 часов – во второй год обучения, 1836 часов – в третий год обучения). Блок 3 состоит из двух разделов: Б3.1 – «Научно-исследовательская деятельность» и Б3.2 – «Подготовка научно-квалификационной работы (диссертации)». Промежуточный контроль научно-исследовательской деятельности аспирантов осуществляется в ходе аттестации, проводимой в конце каждого семестра. Аттестация результатов освоения раздела Б3.2 проводится в форме зачета. Форма итогового контроля по Блоку 3 «Научные исследования» – зачет с оценкой.

Блок 4. Государственная итоговая аттестация

Целью государственной итоговой аттестации является установление соответствия уровня профессиональной подготовки выпускников аспирантуры требованиям Федерального государственного образовательного стандарта по направлению подготовки 30.06.01 – Фундаментальная медицина, направленность 03.02.07 – генетика, квалификация «Исследователь. Преподаватель-исследователь», оценка качества освоения основной профессиональной образовательной программы и степени обладания выпускниками необходимыми универсальными, общепрофессиональными и профессиональными компетенциями, а также оценка степени готовности научно-исследовательской квалификационной работы выпускника аспирантуры к представлению в Диссертационный совет к защите на соискание ученой степени кандидата наук по специальности 03.02.07 - генетика.

«Государственная итоговая аттестация» в соответствии с требованиями ФГОС является завершающим обязательным блоком (Б4) основной образовательной программы аспирантуры и состоит из двух разделов: «Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена» (Б4.Г) и «Подготовка и представление научного доклада об основных результатах подготовленной НИР (диссертации)» (Б4.Д).

К государственной итоговой аттестации допускается обучающийся, не имеющий академической задолженности и в полном объеме выполнивший индивидуальный учебный план. При условии успешного прохождения всех установленных видов итоговых аттестационных испытаний, входящих в государственную итоговую аттестацию, выпускнику присваивается соответствующая квалификация «Исследователь. Преподаватель-исследователь», выдается диплом государственного образца об окончании аспирантуры и

заключение организации, где выполнялось диссертационное исследование, по представленной диссертационной работе.

Объем Блока 4 «Государственная итоговая аттестация» составляет 9 з.е. (324 часа), в том числе на раздел Б4.Г «Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена» отводится 3 з.е. (108 часов), на раздел Б4.Д «Подготовка и представление научного доклада об основных результатах подготовленной НИР (диссертации)» - 6 з.е. (216 часов).

7. Планируемые результаты обучения по каждой дисциплине, практике и научно-исследовательской деятельности – знания, умения, навыки и (или) опыт деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций и обеспечивающие достижение планируемых результатов программы аспирантуры

Дисциплина «Иностранный язык» (Б1.Б.1)

В результате освоения дисциплины аспирант должен

Знать:

1. лексический минимум в объеме 5500 лексических единиц с учетом вузовского минимума и потенциального словаря, включая 500 терминов профилирующей специальности;
2. грамматические явления, характерные для письменного и устного перевода специальных текстов.

Уметь:

1. анализировать содержание письменных и устных профессионально-ориентированных текстов;
2. вести беседу в профессионально-ориентированной направленности.

Владеть:

1. иностранным языком в объеме, необходимом для получения профессионально-ориентированной информации из зарубежных источников в письменной и устной форме, как средством практического применения в профессиональной сфере.

Дисциплина «История и философия науки» (Б1.Б.2)

В результате изучения дисциплины аспирант должен

Знать:

1. предмет и проблемное поле истории и философии науки;
2. природу науки, общие закономерности научного познания в его историческом развитии и в изменяющемся социокультурном контексте;
3. специфику и исторические типы научной рациональности;
4. основные направления философии науки.

Уметь:

1. ориентироваться в основных методологических и мировоззренческих проблемах, возникающих в науке на современном этапе ее развития;
2. вести дискуссию, аргументировано отстаивать свою позицию, ориентируясь на существующие методологические подходы к решению научных проблем
3. находить эффективные методологии и методики исследования в сфере деятельности, связанной с решением проблем медицины и здравоохранения.

Владеть:

1. понятийным аппаратом философии науки в рамках изучаемого курса;
2. способами определения парадигмы, применяемой в данной научной дисциплине или исследовании;
3. навыками методологического анализа в области теоретических и прикладных исследований.

Дисциплина «Генетика» (Б1.В.ОД.1)

В результате освоения дисциплины аспирант должен:

Знать:

1. Историю развития и становления генетики как науки.
2. Молекулярные и цитологические основы наследственности.
3. Теорию и практику генетического анализа.
4. Основы классических и неканонических механизмов наследования.
5. Мутационные процессы и генетическую изменчивость.
6. Структурную и функциональную организацию генов и генома в целом.
7. Принципы и методы генной инженерии.
8. Молекулярно-генетические основы патологических процессов у человека.
9. Принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения.
10. Общую клиническую характеристику и особенности течения наследственных заболеваний.
11. Подходы к диагностике, патогенезу и профилактике моногенных болезней.
12. Современные принципы исследования и диагностики хромосомных болезней.
13. Основные принципы этиологии и патогенеза многофакторных болезней.
14. Молекулярно-генетические основы митохондриальных болезней у человека.
15. Фундаментальные основы явления геномного импринтинга и практические подходы к изучению болезней импринтинга у человека.
16. Современные принципы диагностики динамических мутаций и этиологии вызванных ими форм наследственной патологии.
17. Молекулярно-генетические основы наследственных болезней обмена.
18. Генетические основы формирования пороков развития.
19. Подходы к диагностике и патогенезу генетических нарушений полового развития.
20. Современные методы клинической и параклинической диагностики основных нозологических форм наследственной патологии.
21. Фундаментальные основы злокачественной трансформации клеток и генетики рака.
22. Современные принципы фармакогенетики человека.
23. Принципы получения и использования стволовых клеток в медицинских исследованиях.
24. Перспективы генотерапии наследственных болезней.
25. Современное состояние этических вопросов в медицинской генетике.
26. Общие вопросы организации медико-генетической помощи населению в стране, работы консультативных кабинетов по медицинской генетике и медико-генетических консультаций.
27. Принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска.
28. Вопросы диспансеризации больных и их семей с мультифакториальными формами заболевания.
29. Организационные и методические принципы медико-генетического консультирования.
30. Показания для проведения и методы цитогенетического обследования.
31. Показания для проведения и методы биохимического обследования.
32. Подходы к молекулярно-генетической диагностике моногенных болезней.
33. Технологии секвенирования генома.
34. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.
35. Методы преимплантационной генетической диагностики.
36. Принципы диагностики наследственной предрасположенности к многофакторным заболеваниям.
37. Принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена.

38. Показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики; методы дородовой диагностики.
39. Методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний.
40. Современные методы терапии основных наследственных болезней. Принципы и методы генетического анализа в лабораторных исследованиях.
41. Методы цитогенетической индикации мутагенных воздействий.

Уметь:

1. Спланировать алгоритм научного исследования с использованием современных методов диагностики генных, хромосомных и биохимических нарушений.
2. Определить необходимость использования современных лабораторных исследований с учетом их возможностей и ограничений для детализации информации о генетических нарушениях.
3. Применять методы молекулярной диагностики наследственных заболеваний.
4. Использовать методы биохимической диагностики наследственных болезней.
5. Осуществлять использование методов синдромологического подхода к диагностике хромосомных болезней.
6. Использовать современные методы диагностики, лечения и профилактики наследственных нарушений полового развития.
7. Получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании личного осмотра или имеющихся медицинских документов, наличия характерных жалоб обследуемых, уточнения особенностей анатомического, антенатального, раннего неонатального, постнатального периодов.
8. Графически изобразить и проанализировать родословную.
9. Вычислить риски развития заболеваний, обусловленных наследственными факторами, на основе составления и анализа родословной.
10. Применять методы расчета генетического риска для семей с динамическими мутациями.
11. Провести дифференциальную диагностику между различными наследственными синдромами с помощью клинических и лабораторных исследований.
12. Оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, цитогенетических, иммуногенетических) и сформулировать на их основе диагнозы.
13. Провести объективное исследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников; своевременно определить синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность; направить на биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др. специальные исследования.
14. Пользоваться необходимой медицинской аппаратурой (антропометрический набор, аппарат для измерения артериального давления и др.).
15. Провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз.
16. Определить показания к направлению на консультацию к врачам-специалистам.
17. Обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным дефектом обмена (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре); оценить эффективность терапии.
18. Оформить медицинскую документацию.
19. Оценить данные пренатальной диагностики.
20. Провести диспансеризацию выявленных больных с наследственными заболеваниями, с мультифакториальными заболеваниями.
21. Осуществлять медико-генетическое консультирование и профилактику генетических патологий в исследуемых семьях.

22. Консультировать молодые пары, вступающие в брак, по вопросам их здоровья, прогноза потомства семьи.
23. Осуществлять контроль приготовления культуральных растворов, стерильных реактивов, культуральных сред.
24. Осуществить постановку реакции ПЦР для проведения молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней.
25. Подготовить препараты хромосом человека и провести цитогенетическое исследование кариотипа.
26. Подготовить препараты хромосом человека и провести молекулярно-цитогенетическое исследование с помощью флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH).
27. Осуществлять контроль качества проб крови, тканей и др. биоматериала.

Владеть:
1. Информацией о возможностях современных методов исследований и диагностики генных и хромосомных болезней.
2. Принципами диагностики нарушений на различных уровнях организации генома в зависимости от типа нарушения и этапа онтогенеза.
3. Основными способами исследования генетических нарушений, применяемыми в зависимости от типа нарушения и этапа развития.
4. Современными знаниями о методах и подходах к профилактике наследственных заболеваний с учетом их возможностей и ограничений.
5. Навыком проведения углубленного клинического осмотра больного с наследственной патологией.
6. Методикой составления родословной.
7. Методикой расчета генетического риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии.
8. Методикой консультирования беременных женщин при проведении скрининга 1 и 2 триместра беременности.

Дисциплина «Педагогика и психология высшей школы» (Б1.В.ОД.2)
В результате освоения дисциплины аспирант должен:
Знать:
1. Основные закономерности взаимоотношений «врач-пациент» и «врач-среда»;
2. Основные направления психологии, общие и индивидуальные особенности человека, психологию личности и малых групп;
3. Сущность, принципы организации образовательного процесса в современной высшей медицинской школе.

Уметь:
1. Конструировать, проектировать и реализовывать основные формы организации образования в высшей школе;
2. Выстраивать и поддерживать конструктивные взаимоотношения с другими членами коллектива;
3. Создавать рефлексивную среду для гармоничного развития личности.

Владеть:
1. Навыками преподавания в различных возрастных группах, изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов;

2. Навыками конструктивного и эффективного взаимодействия с субъектами различных социальных групп.

Дисциплина «Методология научного исследования» (Б1.В.ОД.3)

В результате освоения дисциплины аспирант должен:

Знать:

1. Основные понятия научных исследований и их методологий.
2. Последовательность ведения научных исследований.
3. Методы рационального планирования экспериментальных исследований.
4. Правовые основы охраны интеллектуальной собственности.
5. Особенности численных исследований.
6. Иметь представление об особенностях научного познания, его уровнях и формах.
7. Основы организации научно-инновационной деятельности, критерии её эффективности.
8. Правила оформления научно-технических отчётов, диссертаций, статей.

Уметь:

1. Формулировать постановку задачи исследования.
2. Выбирать и реализовывать методы ведения научных исследований.
3. Анализировать и обобщать результаты исследований, доводить их до практической реализации.
4. Работать с научной информацией, осуществлять патентный поиск.
5. Рационально планировать экспериментальные исследования.
6. Выполнять статистическую обработку результатов экспериментов с целью оценки величин погрешностей и получения эмпирических зависимостей между исследуемыми величинами.
7. Оформлять результаты научно-исследовательской работы в законченной форме, представлять и докладывать результаты научных исследований.
8. Оформить заявку на патент.

Владеть навыками:

1. Выбора методов проведения и рационального планирования научных исследований.
2. Анализа результатов исследований.
3. Работы с научно-технической информацией.
4. Статистической обработки результатов экспериментов с целью оценки величин погрешностей и получения эмпирических зависимостей между исследуемыми величинами.

Дисциплина «Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека» (Б1.В.ДВ.1)

В результате освоения дисциплины аспирант должен:

Знать:

1. Основные этапы раннего эмбрионального развития человека.
2. Характерные особенности хромосомного набора (кариотипа) человека в норме.
3. Международную цитогенетическую номенклатуру хромосом. Принципы записи кариотипа и хромосомных мутаций.
4. Историю цитогенетики эмбрионального развития человека.
5. Типы геномных мутаций и механизмы их возникновения.
6. Типы хромосомных мутаций и механизмы их возникновения.
7. Факторы риска возникновения геномных и хромосомных мутаций в половых клетках и на ранних этапах эмбриогенеза.
8. Роль нарушений мейоза и митоза в возникновении геномных и хромосомных мутаций.

9. Фенотипическое проявление хромосомного дисбаланса в раннем эмбриональном развитии человека.
10. Однородительское наследование отдельных хромосом и целых хромосомных наборов. Понятие о геномном импринтинге, изодисомии и гетеродисомии.
11. Фенотипические проявление нарушений геномного импринтинга в эмбриогенезе. Полные и частичные пузырные заносы. Бородительский полный пузырный занос.
12. Понятие о хромосомном мозаицизме, механизмах его формирования, клинических эффектах и методах диагностики.
13. Понятие об ограниченном плацентарном мозаицизме и ограниченном эмбриональном мозаицизме, их влиянии на развитие эмбриона и течение беременности.
14. Микроструктурные аберрации хромосом и полиморфизм по числу копий крупных участков ДНК при нарушении эмбрионального развития и невынашивания беременности.
15. Особенности цитогенетических нарушений в эмбриональных клетках при привычном невынашивании беременности.
16. Современные методы цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных мутаций при нарушениях эмбрионального развития.
17. Преимущества и ограничения методов цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных мутаций.
18. Показания к применению методов цитогенетической и молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных нарушений при невынашивании беременности.
19. Современные алгоритмы использования цитогенетических и молекулярно-цитогенетических методов в диагностике причин невынашивания беременности.
20. Роль пренатальной и преимплантационной генетической диагностики в профилактике хромосомных болезней.

Уметь:
1. Записывать и интерпретировать кариотип, согласно Международной цитогенетической номенклатуре хромосом.
2. Оценивать риск повторных потерь беременности, исходя из результатов цитогенетического анализа эмбриональных клеток.
3. Осуществлять медико-генетическое консультирование супружеских пар с невынашиванием беременности.

Владеть:
1. Методами приготовления хромосомных препаратов для цитогенетического исследования.
2. Цитогенетическими методами анализа кариотипа эмбриональных клеток с использованием дифференциального окрашивания хромосом.
3. Методами выделения ДНК из эмбриональных клеток и тканей для молекулярно-цитогенетического исследования.
4. Современными методами молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных аномалий.

Дисциплина «Кардиология» (Б1.В.ДВ.1)
В результате освоения дисциплины аспирант должен:
Знать:
1. Фундаментальные основы функционирования сердечно-сосудистой системы.
2. Распространенность, этиологию, патогенез болезней сердечно-сосудистой системы.
3. Факторы риска сердечно-сосудистых заболеваний и способы их устранения.

4. Клинические особенности и принципы диагностики, диагностические критерии сердечно-сосудистых заболеваний, а также неотложных состояний в кардиологии.
5. Методы предупреждения (профилактики) сердечно-сосудистых заболеваний.
6. Мероприятия по формированию здорового образа жизни.

Уметь:
1. Проводить диагностику, в том числе дифференциальную, сердечно-сосудистых заболеваний, а также неотложных состояний на основе владения методами опроса, осмотра, лабораторных, функциональных и инструментальных, инвазивных методов исследования.
2. Научно обосновывать, планировать, осуществлять и интерпретировать результаты различных типов эпидемиологических и клинических исследований сердечно-сосудистой заболеваемости населения и различных методов лечебного воздействия (медикаментозное, хирургическое).
3. Применять методы предупреждения сердечно-сосудистых заболеваний.
4. Проводить мероприятия по формированию здорового образа жизни.
5. Выявлять факторы риска сердечно-сосудистых заболеваний.
6. Применять способы устранения факторов риска.
7. Обучать медицинский персонал вопросам организации кардиологической помощи населению.
8. Проводить санитарно-просветительскую работу с населением.

Владеть:
1. Современной медицинской терминологией.
2. Методологией постановки диагноза сердечно-сосудистых заболеваний и неотложных состояний (с учетом МКБ и рекомендованных классификаций) на основе владения методами опроса, осмотра, лабораторных, функциональных и инструментальных, инвазивных методов исследования.
3. Методологией формирования здорового образа жизни.
4. Методологией выявления сердечно-сосудистых заболеваний.
5. Методикой выявления факторов риска сердечно-сосудистых заболеваний.
6. Способами устранения факторов риска сердечно-сосудистых заболеваний.

Дисциплина «Информационные технологии в медицине» (Б1.В.ДВ.2)

В результате освоения дисциплины аспирант должен:

Знать:
1. Способы стандартизации и организации информации в знания.
2. Методы получения, обработки, хранения и представления биологической информации.
3. Базовые принципы организации баз данных.
4. Основные цели и классификация баз данных.
5. Примеры базы данных последовательностей нуклеиновых кислот, белковых последовательностей, структур, библиографические хранилища информации.
6. Основные возможности использования баз данных в научных исследованиях.
7. Способы представления своей научно-образовательной деятельности.

Уметь:
1. Ориентироваться в современных биологических базах данных.
2. Выбирать базу данных для использования с позиций её информационной ценности для исследователя.
3. Применять современные средства и методы для автоматизированного поиска.

4. Проводить сбор информации, анализировать и интерпретировать полученные сведения из медико-биологических баз данных.
5. Применять полученные данные в исследовательских работах, связанных с проведением биомедицинских экспериментов.
6. Разрабатывать научно-методологический аппарат и программу научного исследования.
7. Фиксировать и систематизировать полученные данные.
8. Применять современные методы и средства автоматизированного анализа и систематизации научных данных; сформулировать научные выводы, формулировать научные положения, излагать полученные данные в печатных научных изданиях, излагать полученные данные в устных и on-line выступлениях, представлять в мультимедийных презентациях.
9. Оценивать, отбирать учебный материал с позиций его обучающей ценности, организовать процесс обучения с использованием современных технологий, проектировать образовательные программы, разрабатывать новые дисциплины, а также формы и методы контроля и различные виды контрольно-измерительных материалов, в том числе на основе информационных технологий; реализовывать воспитательные цели через преподаваемый предмет.

Владеть:
1. Методами статистической обработки биологических данных.
2. Навыком проведения научных медико-биологических исследований.
3. Навыком работы с основными средствами навигации и методами информационного поиска современных медико-биологических баз данных.
4. Опытом обработки данных с применением современных информационных технологий.
5. Навыком проведения научных медико-биологических исследований.
6. Методами статистической обработки экспериментальных медико-биологических данных с использованием современных информационных технологий, способами оформления и представления научных материалов в современных прикладных программах.
7. Навыками формирования и развития учебно-исследовательской деятельности; способами анализа собственной деятельности.

Дисциплина «Генетические аспекты атеросклероза» (Б1.В.ДВ.2)
В результате освоения дисциплины аспирант должен:
Знать:
1. Определение и механизмы развития атеросклероза.
2. Основные классификации факторов риска развития атеросклероза.
3. Морфологическую классификацию атеросклеротического поражения артерий.
4. Современные представления о молекулярных основах атерогенеза.
5. Клинико-морфологические формы атеросклероза и их клиническую картину.
6. Классификацию и причины осложнений атеросклеротического поражения артерий (острые, хронические).
7. Основные структурные элементы генома человека.
8. Понятие о генетической компоненте атеросклероза и наследуемости его факторов риска.
9. Основные подходы к идентификации генов предрасположенности к многофакторной патологиям (на примере сердечно-сосудистых заболеваний): характеристика, достоинства и недостатки, примеры.
10. Виды генетических вариантов, предрасполагающих к развитию сердечно-сосудистых заболеваний (классификация по «частоте-эффекту»).

11. Понятие о генетических маркерах, отношении шансов (OR), неравновесии по сцеплению (LD).
12. Широкогеномные исследования ассоциации (GWAS): принцип, задачи, достоинства и недостатки, основные результаты в отношении изучения сердечно-сосудистых заболеваний.
13. Примеры генетической структуры подверженности атеросклерозу: основные патофизиологические механизмы и ассоциированные с ними гены.
14. Моногенные формы раннего атеросклероза: заболевания, гены, тип наследования.
15. Структурные изменения генома в атеросклеротической бляшке.
16. Понятие о митохондриальной наследственности, гетероплазмии, мутациях мтДНК при атеросклерозе.
17. Теоретические основы формирования соматической вариабельности генома при атеросклерозе: теория моноклональности, концепция парадоминантного наследования.
18. Принципы организации ядерной ДНК и основные эпигенетические модификации генома человека.
19. Понятие о метилировании ДНК и его функциональных последствиях.
20. Особенности картины метилирования ДНК в клетках атеросклеротической бляшки.
21. Особенности модификации гистоновых белков при атеросклерозе.
22. РНК-опосредованные механизмы регуляции экспрессии генов при атеросклерозе.
23. Примеры влияния средовых факторов на эпигенотип и риск развития сердечно-сосудистых заболеваний.
24. Правила составления родословных.
25. Принципы оценки риска сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.

Уметь:

1. Проводить медико-генетическое консультирование с использованием полученных знаний в отношении генетических основ сердечно-сосудистых заболеваний.
2. Правильно и максимально полно опрашивать пациента с жалобами со стороны сердечно-сосудистой системы, других органов и систем, собирать анамнез заболевания и составлять родословную.
3. Проводить полное обследование, выявлять общие и специфические признаки заболевания.
4. Оценивать риск сердечно-сосудистых заболеваний, связанных с атеросклерозом.
5. Уточнять клинический диагноз с использованием специальных генетических методов (составление родословной, молекулярно-генетическое обследование и др.).
6. Определять прогноз развития заболевания или его осложнений, объяснять семье смысл генетического риска.
7. Разрабатывать индивидуальные профилактические программы, основанные на оценки риска, истории болезни и образе жизни индивида.

Владеть:

1. Комплексом методов медико-генетического консультирования при сердечно-сосудистых заболеваниях, связанных с атеросклерозом.
2. Основными молекулярно-генетическими методами диагностики наследственных и многофакторных заболеваний.

Блок 2. «Практики»

В результате прохождения педагогической практики аспирант должен:

знать:

- нормативно-правовые акты, регламентирующие деятельность высшего образования;
- основные педагогические идеи российских и зарубежных исследователей;
- технологии конструирования и организации образовательного процесса в высшей школе;
- методы анализа нормативной документации в сфере высшего профессионального образования;
- способы получения научной информации о состоянии исследований в предметной области;
- методы обобщения научной информации;
- специфику взаимоотношений «преподаватель – студент»;

уметь:

- обосновывать выбор инновационных образовательных технологий и проводить их апробацию в учебном процессе;
- проводить различные формы занятий, руководить практикой, курсовым проектированием, научно-исследовательской работой студентов в соответствии с профилем подготовки;
- разрабатывать необходимые нормативные документы по реализации образовательного процесса в высшей школе;
- осуществлять отбор содержания образования, выбор форм и методов обучения и воспитания;
- применять современные педагогические технологии в образовательном процессе в высшей школе;
- проектировать и составлять учебно-методическую документацию по учебным дисциплинам в соответствии с профилем подготовки;
- осуществлять личностный выбор в морально-ценностных ситуациях, возникающих в профессиональной сфере деятельности;

владеть:

- современными образовательными технологиями конструирования и реализации образовательного процесса в высшей школе;
- технологиями обучения, воспитания и развития профессионального образования;
- основами педагогического проектирования учебно-методической документации по учебным дисциплинам в соответствии с профилем подготовки;
- методами и приемами составления заданий и тестовых материалов по конкретной дисциплине учебного плана основных образовательных программ для контроля текущей успеваемости и итогового контроля знаний по дисциплине;
- методами диагностики, контроля и оценки эффективности учебной деятельности студентов;
- различными методами, технологиями и типами коммуникаций в профессиональной среде, с учетом этических норм;
- культурой речи и способами ее совершенствования;
- навыками устного и письменного изложения предметного материала;
- навыками проведения контрольных мероприятий (тестов, опросов и т.д.);
- навыками структурирования и грамотного преобразования научного знания в учебный материал;
- навыками систематизации учебных и воспитательных задач.

Блок 3. «Научные исследования»

В результате научно-исследовательской деятельности в период обучения в аспирантуре аспирант должен

Знать:

1. Принципы организации, планирования и проведения научных исследований в области биологии и медицины.
2. Требования к проведению научно-исследовательских работ.
3. Возможности и ограничения современных методов исследования и оборудования для решения научно-исследовательских задач.
4. Правовые основы охраны интеллектуальной собственности.
5. Требования к оформлению диссертации на соискание ученой степени кандидата наук и автореферата диссертации.

Уметь:

1. Вести научно-обоснованную профессиональную работу.
2. Руководить реализацией научно-исследовательских проектов.
3. Готовить заявки на участие в конкурсах на получение грантов отечественных и зарубежных фондов для проведения научных исследований.
4. Анализировать, обобщать и публично представлять результаты собственных научных исследований.
5. Оформлять результаты проведенных исследований в виде статей для рецензируемых научных журналов, диссертации и отчетов о научно-исследовательской работе в соответствии с требованиями ГОСТ.

Владеть:

1. Навыками самостоятельного проведения научно-исследовательской работы и получения научных результатов, удовлетворяющим установленным требованиям к содержанию диссертаций на соискание ученой степени кандидата наук по специальности 03.02.07 – генетика.
2. Опытом сбора и систематизации актуальной научной информации по предмету научного исследования.
3. Опытом использования научных знаний в практической деятельности и возможностью быстро адаптироваться при изменении ситуаций и требований рабочего места.
4. Готовностью курировать научную работу студентов, бакалавров, магистров.
5. Стремлением к постоянному самообразованию, самосовершенствованию.
6. Готовностью к повышению квалификации и профессиональной переподготовке.

8. Требования к кадровым условиям реализации программы аспирантуры

Квалификация руководящих и научно-педагогических работников, реализующих основную образовательную программу, соответствует квалификационным характеристикам, установленным в Едином квалификационном справочнике должностей руководителей, специалистов и служащих, раздел «Квалификационные характеристики должностей руководителей и специалистов высшего профессионального и дополнительного профессионального образования», утвержденном приказом Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 11 января 2011 г. № 1н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 марта 2011 г., регистрационный № 20237).

Доля штатных научно-педагогических работников (в приведенных к целочисленным значениям ставок) составляет не менее 60 % от общего количества научно-педагогических работников НИИМГ. Научное руководство аспирантами осуществляют профессора или специалисты, имеющие ученую степень доктора наук. По данной ОПОП работают 1 академик РАН, доктор медицинских наук В.П. Пузырёв, 5 докторов наук (2 доктора

медицинских наук – Л.П. Назаренко, Г.И. Лифшиц, 2 доктора биологических наук – А.Н. Кучер, И.Н. Лебедев и один доктор культурологии – С.Ю. Колесникова), и 5 кандидатов наук (2 кандидата медицинских наук – М.С. Назаренко, Е.Ю. Брагина, 1 кандидат биологических наук – А.А. Кашеварова, 1 кандидат исторических наук – А.Н. Ящук и 1 кандидат педагогических наук – Е.Ю. Азбукина). Все доктора и кандидаты наук (100%) привлечены к непосредственному участию в проведении занятий по дисциплинам базовой и вариативной частей программы аспирантуры.

Научными руководителями аспирантов являются ведущие специалисты, имеющие ученую степень доктора наук. Все научные руководители активно работают по основным научным направлениям образовательной программы, осуществляют самостоятельную научно-исследовательскую деятельность по направлению подготовки аспирантов, имеют публикации в ведущих отечественных и зарубежных рецензируемых научных журналах, индексируемых в базах данных Web of Science или Scopus, и в журналах, индексируемых в Российском индексе научного цитирования, регулярно осуществляют апробацию собственных результатов научно-исследовательской деятельности на отечественных и международных научных конференциях, являются руководителями или исполнителями грантов научных фондов.

9. Требования к материально-техническому и учебно-методическому обеспечению программы

Реализация основной профессиональной образовательной программы осуществляется на базе двух корпусов ФГБНУ «Научно-исследовательский институт медицинской генетики»: в здании института по адресу г. Томск, Набережная р. Ушайки, д. 10 и в здании Генетической клиники института по адресу г. Томск, Московский тракт, д. 3. Образовательный процесс в полном объеме обеспечен специально оборудованными помещениями для лекций, проведения семинарских и практических занятий, самостоятельной работы аспирантов, в том числе:

- 2 конференц-зала для лекционных занятий на 75 мест и на 90 мест (в корпусе института и в здании генетической клиники, соответственно), оборудованные мультимедийными проекторами, ноутбуками, экранами, средствами аудио- и видеозаписи и трансляции, позволяющими эффективно использовать современные технологии организации лекционной части всех дисциплин (модулей) образовательной программы, осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.
- учебная комната (каб. 301 в корпусе Генетической клиники) для семинарских и практических занятий по всем тематическим разделам образовательной программы, в том числе по разделам, связанным с изучением вопросов цитогенетики, а также для промежуточной и итоговой аттестации. Учебная комната оборудована световыми микроскопами лабораторного класса для цитогенетического анализа дифференциально окрашенных препаратов хромосом человека.
- клинико-диагностическая лаборатория с кабинетами для биохимических исследований, пробоподготовки (фиксационная комната) и цитогенетического анализа (в корпусе Генетической клиники института), оборудованными комплектом современного оборудования для биохимического анализа, включая биохимический анализатор, автоматизированными системами для культивирования, фиксации клеток и приготовления хромосомных препаратов для цитогенетического исследования, ламинарными боксами, термостатами и CO_2-инкубаторами для инициации и ведения культур клеток человека, включая лимфоциты периферической крови, клетки костного мозга, фибробласты, амниоциты и клетки хориона, системами автоматического кариотипирования, автоматического поиска и фотографирования метафаз.
- кабинет врача-генетика для получения практических навыков медико-генетического консультирования при освоении темы «Медико-генетическое консультирование» в рамках раздела «Медицинская генетика».

- кабинет пренатальной диагностики с УЗИ-аппаратом для знакомства с методами ультразвуковой пренатальной диагностики плода в первом и втором триместре в рамках практических занятий по теме «Пренатальная диагностика» раздела «Клиническая генетика».

- стационар наследственных болезней для проведения практических занятий по различным темам разделов «Медицинская генетика» и «Клиническая генетика», включая разбор клинических случаев.

- кабинеты Центра коллективного пользования в корпусе института (№ 17 и 18) для практических занятий по разделам программы, посвященным изучению методов лабораторной генетики. Кабинеты оборудованы современным оборудованием для проведения секвенирования нового поколения, пиросеквенирования и бисульфитного пиросеквенирования ДНК, генетическим анализатором (секвенатором) для анализа коротких фрагментов ДНК и валидации результатов полноэкзомного или полногеномного секвенирования; ДНК-масс-спектрометром для определения последовательностей нуклеиновых кислот с комплектом оборудования для пробоподготовки биологического материала.

- две учебных комнаты (кабинеты № 42 и 43 в корпусе института) для самостоятельной работы аспирантов, оснащенные персональными компьютерами с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду института.

Полный перечень имеющегося оборудования отражен в Справке о материально-техническом обеспечении основной профессиональной образовательной программы высшего образования (Приложение 1).

Обеспечение аспирантов основной и дополнительной учебной литературой по учебным дисциплинам основной профессиональной образовательной программы осуществляется библиотекой ФГБНУ «Научно-исследовательский институт медицинской генетики». Расширение перечня учебной литературы в ходе реализации тех или иных разделов образовательной программы предполагается обеспечивать заключением договоров с Сибирским государственным медицинским университетом (г. Томск) на право пользования фондом его научно-медицинской библиотеки.

На сайте НИИМГ (http://medgenetics.ru) в разделах «Образование», «Библиотека», «WEB-ресурсы» размещены ссылки на информационные, электронные ресурсы, ресурсы библиотек НИИМГ, СибГМУ и библиотечных систем, баз данных для эффективного обеспечения образовательного процесса.

10. Требования к финансовому обеспечению программы

Финансовое обеспечение реализации основной профессиональной образовательной программы аспирантуры осуществляется в объеме не ниже установленных Министерством образования и науки Российской Федерации базовых нормативных затрат на оказание государственной услуги в сфере образования для данного уровня образования и направления подготовки с учетом корректирующих коэффициентов, учитывающих специфику образовательных программ в соответствии с Методикой определения нормативных затрат на оказание государственных услуг по реализации имеющих государственную аккредитацию образовательных программ высшего образования по специальностям и направлениям подготовки, утвержденной приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 2 августа 2013 г. № 638 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 16 сентября 2013 г., регистрационный № 29967).