

# Медицинская геномика – спецкурс ФББ МГУ

Анастасия Александровна Жарикова [azharikova89@gmail.com](mailto:azharikova89@gmail.com)

Василий Евгеньевич Раменский [ramensky@gmail.com](mailto:ramensky@gmail.com)

Декабрь 2025

## Программа зачета

### Тема 1 - Частоты мутаций и структурные варианты

Кариотип и состав генома человека. Точность репликации и частота мутаций. Мутации *de novo*. Дефекты в системе репарации. Структурные варианты и варианты числа копий. Анеуплоидии. Инактивация X-хромосомы.

### Тема 2 - Передача мутаций

Определения, жизненный цикл человека. Законы Менделя. Передача аллелей. Фаза генотипа. Гаплотипы и гаплогруппы. Мейоз, кроссинговер и рекомбинация. Гаплотипы APOE. Генетическое расстояние, сцепление.

### Тема 3 - Варианты в генах

Гены в геноме человека. Альтернативный сплайсинг. Эпигенетика. Аннотация вариантов. Укорачивающие белок варианты. Несинонимичные варианты и заболевания.

### Тема 4 - Популяционная генетика

Равновесие Харди-Вайнберга. Случайный дрейф в отсутствие мутаций. Эффективный размер популяции. Случайный дрейф и мутации. Естественный отбор. Мутационно-селекционное равновесие. Положительный отбор на фоне дрейфа. Вредные, слабовредные и нейтральные аллели.

### Тема 5 - Варианты в индивидуумах и популяциях

Теория коалесценции. Разнообразие нуклеотидов в геноме человека. Проекты 1kGP, ExAC, gnomAD, dbSNP.

### Тема 6 - Моногенные заболевания

Болезни, синдромы и другие определения. Поиск генетических основ заболеваний. Менделевские заболевания и виды наследования. Эффект вариантов: приобретение или потеря функции. Пенетрантность, относительный риск, соотношение шансов. Поиск генов менделевских заболеваний. Клиническая значимость вариантов генома. Генетическая диагностика менделевских заболеваний.

## Что входит в зачет

- Вопросы по программе выше, определения
- Задачи
- Ваша эрудиция: краткая «история болезни» на Ваш выбор, то есть название болезни, ген(ы), тип наследования, клинические проявления

## Условия для «автомата»

Семь квизов (максимальное число баллов: 3–6), две лекции, один практикум (по 1 баллу за посещение), итого максимальное число баллов: 32.

Для получения «автомата» требуется

- Набрать  $\geq 18$  баллов из 32
- До 21.12 сдать высококачественный отчет по практикуму

Распределение баллов

