

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский университет дружбы народов»*

Медицинский институт

Рекомендовано МССН

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины Методы изучения наследственности человека

Рекомендуется для направления подготовки/специальности

06.06.01 «Биологические науки»

Направленность программы (профиль)

03.02.07 «Генетика»

1. Цели и задачи дисциплины:

Целями курса являются подготовка высококвалифицированных научных и научно-педагогических кадров, формирование и развитие их компетенций в области молекулярной и медицинской генетики.

2. Место дисциплины в структуре ООП: Дисциплина «Методы изучения наследственности человека» относится к дисциплинам по выбору вариативной части блока 1 учебного плана.

Для изучения дисциплины студент должен владеть знаниями по биологии и генетике, в частности, а также другим естественнонаучным дисциплинам в объеме образовательной программы предыдущих ступеней высшего образования; уметь пользоваться учебной, научной литературой и источниками информации в сети Интернет.

В таблице № 1 приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций дисциплины в соответствии с матрицей компетенций ОП ВО.

Таблица № 1

Предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций

№ п/п	Шифр и наименование компетенции	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины (группы дисциплин)
Универсальные компетенции			
1.	УК-1	История и философия науки Методология научных исследований Общая генетика	
Общепрофессиональные компетенции			
2.	ОПК-1	Общая генетика	
Профессиональные компетенции			
3.	ПК-1	Общая генетика	
4.	ПК-2	Общая генетика	
5.	ПК-3		

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:
Универсальные компетенции. Выпускник должен обладать:

- **УК-1.** способностью к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях;

Общепрофессиональные компетенции. У обучающегося должны быть сформированы следующие общепрофессиональные компетенции:

- **ОПК-1.** способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий.

Профессиональные компетенции. Выпускник, освоивший программу аспирантуры, должен обладать следующими профессиональными компетенциями:

- **ПК-1.** способностью понимать современные проблемы биологии и использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач;
- **ПК-2.** способностью использовать основные теории, концепции и принципы в избранной области деятельности, способностью к системному мышлению;
- **ПК-3.** готовностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, ставить цель и задачи исследования и предлагать методы их решения.

В результате изучения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

1. Методы, используемые в современной генетике.
2. Генетические процессы в популяциях.
3. Особенности человека как объекта генетических исследований.
4. Методы изучения наследственности человека (содержание, возможности и ограничения). Клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, молекулярно-цитогенетические, биохимические, популяционно-статистический и молекулярно-генетические методы.

Уметь:

1. Использовать методы современной генетики, учитывая их возможности и ограничения.
2. Записывать кариотипы организмов, определять морфологические типы хромосом.
3. Составлять генетические схемы скрещиваний и анализировать результаты. Используя генетическую символику решать генетические задачи.
4. Составлять схему ПЦР и реакционную смесь для проведения ПЦР. Проводить полимеразную цепную реакцию и анализировать результаты эксперимента различными методами.
5. Анализировать кариотип человека (морфологические типы хромосом, количественные и структурные аномалии хромосом). Записывать хромосомные формулы в норме и при различных заболеваниях.
6. Использовать методы генетики человека для изучения генетического материала и определения характера наследования нормальных и патологических признаков человека.
7. Оценивать риск появления патологического признака у потомков при различных типах наследования.
8. Использовать полученные знания для решения ситуационных задач по генетике человека.
9. Самостоятельно работать с учебной, научной, справочной литературой.

Владеть:

1. Методами изучения наследственности человека (цитогенетическим, генеалогическим, близнецовым, популяционно-генетическим, молекулярно-генетическими).
2. Навыками решения ситуационных задач по генетике человека.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных единицы.

№	Вид учебной работы	Всего часов	Семестры	
			3	4
1.	Аудиторные занятия (всего)	80	40	40
	В том числе:			

1.1.	Лекции	40	20	20
1.2.	Практические занятия	40	20	20
2.	Самостоятельная работа студентов (всего)	64	32	32
3.	Общая трудоемкость (ак. часов)	144	72	72
	<i>Общая трудоемкость (зачетных единиц)</i>	4	2	2

5. Содержание дисциплины

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	Введение в генетику человека	Предмет и задачи генетики человека. Связь генетики с медицинскими дисциплинами. Особенности человека как объекта генетических исследований.
2.	Клинико-генеалогический метод	Задачи метода. Составление и анализ родословных схем. Типы наследования признаков. Решение генетических задач.
3.	Близнецовый метод	Значение метода для изучения нормальной и патологической наследственности человека. Мультифакториальные заболевания. Решение генетических задач.
4.	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы	Задачи методов. Получение хромосомных препаратов. Окраска хромосом. Запись хромосомных формул в норме и при различных заболеваниях. Флуоресцентная гибридизация <i>in situ</i> и сравнительная геномная гибридизация.
5.	Молекулярно-генетические методы	Задачи методов. Выделение ДНК и РНК из биоматериала. Полимеразная цепная реакция с последующим гель-электрофорезом. Модификации ПЦР. ПЦР в режиме реального времени. Рестрикция ДНК. Секвенирование ДНК. Саузерн- и Нозерн-блот анализ. Методы оценки метилирования ДНК. Технологии, используемые для редактирования генома.
6.	Биохимические методы	Принципы, этапы и задачи биохимической диагностики наследственных болезней
7.	Популяционно-статистический метод	Задачи метода. Закон и уравнение Харди-Вайнберга. Генетические процессы в популяциях. Решение генетических задач.

5.2. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Лекц.	Практ. зан.	Лаб. зан.	Семина	СРС	Всего час.
1.	Введение в генетику человека	4				2	6
2.	Клинико-генеалогический метод	8	8			12	28

3.	Близнецовый метод	2	2			2	6
4.	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы	6	6			20	32
5.	Молекулярно-генетические методы	12	20			20	52
6.	Биохимические методы	4	2			6	12
7.	Популяционно-статистический метод	4	2			2	8
	ИТОГО:	40	40			64	144

6. Лабораторный практикум *(при наличии)*

Лабораторный практикум в программе данной дисциплины не предусмотрен.

7. Практические занятия (семинары) *(при наличии)*

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудоемкость (час.)
1.	Введение в генетику человека	-	-
2.	Клинико-генеалогический метод	Составление родословной Особенности родословных при различных типах наследования признака	8
3.	Близнецовый метод	Близнецовый метод и его применение	2
4.	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы	G-бэндинг Метод FISH Метод CGH	6
5.	Молекулярно-генетические методы	Принципы полимеразной цепной реакции Дизайн праймеров для ПЦР ПЦР в режиме реального времени Гель-электрофорез Рестрикция ДНК Секвенирование ДНК методом Сэнгера Полногеномное секвенирование Технологии редактирования генома Методы оценки метилирования ДНК	20
6.	Биохимические методы	Биохимические методы в генетике человека	2
7.	Популяционно-статистический метод	Анализ генетической структуры популяции	2

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Учебные аудитории медицинского корпуса. Учебная лаборатория (ауд. 210): проектор, экран, ноутбук, микроскопы. Ауд. 208: проектор, экран, ноутбук. При постановке молекулярно-генетических экспериментов используется научно-исследовательское оборудование межкафедральной лаборатории молекулярно-биологических методов исследования: амплификатор, камеры для горизонтального и вертикального электрофореза, бокс для ПЦР-диагностики, термостат твердотельный, термостат

суховоздушный, центрифуга, микроцентрифуга-вортекс, трансиллюминатор, планшетный фотометр.

9. Информационное обеспечение дисциплины

а) программное обеспечение:

Программа корпоративного лицензирования (Microsoft Subscription) Enrollment for Education Solutions (EES) № 56278518 от 23.04.2019 (продлевается ежегодно, программе присваивается новый номер).

б) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы

1. Электронно-библиотечная система РУДН <http://lib.rudn.ru/MegaPro/Web>;
2. Высшая аттестационная комиссия (ВАК) - <http://vak.ed.gov.ru/>
3. **База данных медицинских и биологических публикаций NCBI:** <https://p.360pubmed.com/pubmed/>
4. **Вестник РУДН:** режим доступа с территории РУДН и удаленно <http://journals.rudn.ru/>
5. **Научная библиотека Elibrary.ru:** доступ по IP-адресам РУДН по адресу: <http://www.elibrary.ru/defaultx.asp>
6. **Nature** (Грант РФФИ): Доступ по IP-адресам РУДН. Режим доступа: <http://www.nature.com/siteindex/index.html>
7. **OxfordJournals**, полная коллекция журналов - 262 журнала (Грант МОН). Режим доступа: <https://academic.oup.com/journals/>
8. **Pathway Studio - визуализатор биологических процессов:** Доступ по IP-адресам до 30.11.2018 г. Режим доступа: <http://www.pathwaystudio.com>
9. **PROQUEST DISSERTATIONS AND THESES GLOBAL** (Грант МОН). Режим доступа: <http://search.proquest.com/>
10. **Science online**, компании American Association for the Advancement of Science (AAAS) - доступ по IP-адресам РУДН (Грант МОН). Режим доступа: <http://science.sciencemag.org/content/by/year>
11. Режим доступа к архиву: <http://arch.neicon.ru/xmlui/handle/123456789/27576>
12. **ScienceDirect (ESD), «FreedomCollection», "Cell Press" ИД "Elsevier".** Есть удаленный доступ к базе данных, доступ по IP-адресам РУДН (или удаленно по индивидуальному логину и паролю).
13. **Академия Google (англ. Google Scholar)** - бесплатная поисковая система по полным текстам научных публикаций всех форматов и дисциплин. Индексирует полные тексты научных публикаций. Режим доступа: <https://scholar.google.ru/>
14. **Scopus** - наукометрическая база данных издательства ИД "Elsevier". Есть удаленный доступ к базе данных. Доступ по IP-адресам РУДН и удаленно по логину и паролю (Грант МОН). Режим доступа: <http://www.scopus.com/>
15. **Web of Science.** Есть удаленный доступ к базе данных. Доступ на платформу осуществляется по IP-адресам РУДН или удаленно. Удаленный доступ к WOS активируется без вмешательства администратора после регистрации на платформе из РУДН <http://login.webofknowledge.com/>

10. Учебно-методическое обеспечение дисциплины:

- а) основная литература

1. Основы генетики / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс, Ш.А. Спенсер, М.А. Палладино; перевод с английского А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина. - Москва : Техносфера, 2019. - 942 с.
2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : Национальное руководство. Краткое издание / Под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с.
http://lib.rudn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=Rudn_FindDoc&id=475772&idb=0
3. Спейчер Майкл Р. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски; Науч. ред. перевода В.С.Баранов; Ред. Т.К.Кашеева, Т.В.Кузнецова. - 4-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. - 1056 с.

б) дополнительная литература

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика: Учебник для вузов. - М. : Медицина, 1997.
2. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике /Под ред. А.В. Иткеса. - М.: Изд. "ГЭОТАР-МЕД".- 2004.
3. Джонс Кеннет Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту. Атлас-справочник : Пер. с англ. / К.Л. Джонс. - М. : Практика, 2011. - 1024 с.
4. Кайданов Л.З. Генетика популяций: Учебник для вузов / Под ред. С.Г.Инге-Вечтомова, прилож.Н.Н.Хромова-Борисова. - М. : Высшая школа, 1996.
5. Молекулярная биология клетки. С задачами Джона Уилсона и Тима Ханта: В 3-х т.:Учебник. / Б. Альбертс [и др.]; Пер. с англ. А.Н. Дьяконовой, А.В. Дюбы; Под ред. Е.Н. Богачевой и И.Н. Щатского. - М. ; Ижевск : НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика" : Институт компьютерных исследований, 2013. - 992 с.
6. Мушкамбаров Н.Н. Молекулярная биология.-М.:Изд.Медицинское информационное агентство.-2003.
7. Мушкамбаров Николай Николаевич. Молекулярная биология. Введение в молекулярную цитологию и гистологию / Н.Н. Мушкамбаров, С.Л. Кузнецов. - 3-е изд., испр. и доп. - М. : Медицинское информационное агентство, 2016. - 660 с.
8. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : Национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Национальные руководства).
http://lib.rudn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=Rudn_FindDoc&id=464462&idb=0
9. Сингер М., Берг П. Гены и геномы: В 2-х томах. М. : Мир, 1998.
10. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3-х т. М. : Мир, 1990.

11. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины

Для каждого занятия предусмотрены:

- тема и вопросы для изучения;
- конкретный перечень навыков и умений, которыми должен овладеть обучающийся;
- контрольные вопросы и задания, которые позволяют определить успешность усвоения изучаемого материала;
- вопросы для самопроверки и задания для самостоятельной работы по темам представлены в методических разработках по каждому разделу и размещены на платформе ТУИС: <http://esystem.pfur.ru/>

Прохождение каждого раздела завершается рубежным контролем знаний в виде контрольной работы и устного собеседования (коллоквиума). В процессе рубежного контроля студент должен показать свои знания и умения по пройденной теме.

В процессе освоения дисциплины в рамках самостоятельной работы студент работает с литературой в библиотеке РУДН и использует ресурсы информационно-коммуникационной сети «Интернет».

Завершается изучение дисциплины «Методы изучения наследственности человека» сдачей экзамена (промежуточный контроль). По результатам работы в семестре студент может получить автоматическую оценку. Если оценка его не удовлетворяет, аспирант может сдать устный экзамен в форме собеседования и получить итоговую оценку. Аспирант, не получивший автоматической оценки, обязан сдавать экзамен. При пропуске промежуточной аттестации без уважительной причины аспирант допускается к сессии только после ликвидации задолженности. По усмотрению кафедры может быть повышена оценка за активное участие во внеучебной и исследовательской работе со студентами.


12. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

Материалы для оценки уровня освоения учебного материала дисциплины «Методы изучения наследственности человека» (оценочные материалы), включающие в себя перечень компетенций с указанием этапов их формирования, описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания, типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций, разработаны в полном объеме и доступны для обучающихся на странице дисциплины в ТУИС РУДН.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ВО РУДН.

Разработчики:

Доцент кафедры
биологии и общей генетики
должность, название кафедры



подпись

О.Б. Гигани
инициалы, фамилия

заведующая кафедрой
биологии и общей генетики
должность, название кафедры



подпись

М.М. Азова
инициалы, фамилия

Руководитель программы
заведующая кафедрой
биологии и общей генетики
название кафедры



подпись

М. М. Азова
инициалы, фамилия

Заведующая кафедрой
биологии и общей генетики



подпись

М.М. Азова