

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

Медицинский институт

Рекомендовано МССН

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины Общая генетика

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 классической, молекулярной и медицинской генетики.

2. Место дисциплины в структуре ООП: Дисциплина «Общая генетика» относится к вариативной части блока 1 (дисциплины (модули)) учебного плана.

Для изучения дисциплины студент должен владеть знаниями по биологии и, в частности, генетике, 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		Методология научных исследований Методы изучения наследственности человека Наследственные болезни человека Молекулярные основы наследственности
Общепрофессиональные компетенции			
2.	ОПК-1		Методы изучения наследственности человека Наследственные болезни человека Молекулярные основы наследственности
Профессиональные компетенции			
3.	ПК-1		Методы изучения наследственности человека Наследственные болезни человека Молекулярные основы наследственности
4.	ПК-2		Методы изучения наследственности человека Наследственные болезни человека

			Молекулярные основы наследственности
5	ПК-4		

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, способность к системному мышлению;
- **ПК-4.** знанием истории и методологии генетики, расширяющих общепрофессиональную, фундаментальную подготовку.

В результате изучения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

1. Историю развития генетики.
2. Методы, используемые в современной генетике.
3. Понятие о генетическом, биохимическом и структурном единстве всего живого. Достижения современной генетики – одной из базисных дисциплин в современной биологии.
4. Популяцию как элементарную единицу эволюции. Генофонд, генетическое единство и генетическую гетерогенность природных популяций. Генетическое равновесие в панмиксичных популяциях. Генетические процессы в популяциях.
5. Хромосомы, понятие о хромосомном комплексе (кариотипе). Морфологические типы хромосом человека. Аутосомы и половые хромосомы.
6. Понятия о гене, генотипе, геноме, генофонде, фенотипе. Аллельные и неаллельные, сцепленные и несцепленные гены. Плейотропные и летальные гены. Понятия о экспрессивности и пенетрантности. Формы взаимодействия генов.
7. Жизненный цикл, митотическое и мейотическое деление клетки. Генетический контроль деления клеток.
8. Генотип как сбалансированную систему взаимодействующих генов. Законы наследственности. Закономерности наследования генов. Наследование пола.
9. Нуклеиновые кислоты как генетический материал. Доказательства генетической роли ДНК. Химическую структуру мономеров нуклеиновых кислот. Первичные структуры ДНК и РНК. Вторичную структуру ДНК, типы двойных спиралей ДНК. Третичную структуру РНК и ДНК.
10. Биосинтез ДНК у про- и эукариот, принцип полуконсервативной репликации. Особенности репликации у про- и эукариот.

11. Организацию генов прокариот и эукариот. Современную концепцию гена. Промоторы. Общую схему биосинтеза белка. Этапы реализации генетической информации. Принципы, механизмы и этапы синтеза РНК в клетках про- и эукариот. Процессинг первичных транскриптов. Особенности трансляции в клетках про- и эукариот. Факторы трансляции. Регуляцию активности генов про- и эукариот.
12. Организацию генетического материала вирусов, прокариот, эукариот. Хромосомную, экстрахромосомную ДНК. Избыточную ДНК. Мобильные элементы генома прокариот и эукариот. Плазмиды.
13. Основы генетической инженерии.
14. Формы изменчивости. Классификацию мутаций. Молекулярные механизмы генных мутаций. Хромосомные мутации, классификация, причины, механизмы.
15. Предмет и задачи генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Моногенные, полигенные и мультифакториальные признаки человека. Методы изучения наследственности человека (содержание, возможности и ограничения). Клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-генетический и молекулярно-генетические методы. Закономерности наследования признаков человека.
16. Классификацию наследственных болезней, причины возникновения, примеры, методы изучения. Принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней человека. Медико-генетическое консультирование.
17. Задачи современной генетики в условиях загрязнения окружающей среды мутагенами. Профилактику возникновения мутационного груза. Понятие об экологической безопасности человека, генетический мониторинг популяций. Международные генетические программы.

Уметь:

1. Использовать методы современной генетики, учитывая их возможности и ограничения.
2. Записывать кариотипы организмов, определять морфологические типы хромосом.
3. С помощью символов записывать генотипы и фенотипы организмов при разных формах взаимодействия генов.
4. Составлять генетические схемы скрещиваний и анализировать результаты. Используя генетическую символику решать генетические задачи.
5. Определять локализацию генов по результатам ди- и полигибридного скрещиваний. Определять расстояние между генами по частоте кроссинговера по результатам ди- и полигибридного скрещивания. Составлять генетические карты.
6. Анализировать нуклеотидный состав фрагментов ДНК. Составлять схему репликативной вилки с указанием ферментов репликации.
7. Составлять схему ПЦР и реакционную смесь для проведения ПЦР. Анализировать результаты амплификации различными методами.
8. Составлять схемы транскрипции РНК, процессинга, трансляции и общую схему реализации генетической информации.
9. Анализировать кариотип человека. Записывать хромосомные формулы в норме и при различных заболеваниях.
10. Использовать полученные знания для решения ситуационных задач по молекулярной, классической генетике и генетике человека.
11. 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 молекулярной, классической генетике и генетике человека.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных единицы.

№	Вид учебной работы	Всего часов	Семестры	
			1	2
1.	Аудиторные занятия (всего)	80	40	40
	В том числе:			
1.1.	<i>Лекции</i>	40	20	20
1.2.	<i>Практические занятия (ПЗ)</i>	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	Предмет и задачи генетики. Направления генетики. Связь генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины. История развития генетики.
2.	Генетический материал. Структура и функции	Изучение генетических функций нуклеиновых кислот, локализации в клетках и строения нуклеиновых кислот (нуклеотиды, первичная и вторичные структуры, химические связи). Ознакомление с третичной и четвертичной структурами молекул нуклеиновых кислот. Изучение генетического кода, механизмов и этапов репликации ДНК. ДНК-полимеразы и их характеристики, особенностей синтеза молекул ДНК в клетках прокариот и эукариот. Ознакомление с принципами ПЦР. Изучение нарушений в структуре ДНК, молекулярных механизмов генных мутаций, механизмов репарации ДНК. Решение генетических задач
3.	Механизмы реализации генетической информации.	Изучение генетической организации генов прокариот и эукариот. Изучение синтеза РНК в прокариотической и эукариотической клетках, процессинга. Изучение регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот. Оперон, структура, принципы работы биосинтезирующего и биodeградирующего оперонов. Изучение процесса реализации генетической информации в клетке (трансляции) на всех этапах. Усвоение представлений о взаимоотношениях между

		нуклеиновыми кислотами, белками и признаками организма.
4.	Организация геномов вирусов, прокариот и эукариот.	Изучение организации генетического материала вирусов, прокариот, эукариот. Практическое ознакомление с принципами молекулярной и надмолекулярной организации генетического материала. Изучение мобильных элементов генома.
5.	Цитологические основы роста и размножения организмов	Понятие о хромосомном комплексе (кариотипе). Морфологические типы хромосом человека. Генетическая организация хромосом, гены (аллельные и неаллельные гены, множественный аллелизм, летальные гены, группы сцепления, пенетрантность и экспрессивность). Формы взаимодействия генов. Генотип и фенотип организма. Способы деления клеток, как основы размножения и роста организмов. Характеристика основных периодов и стадий митотического цикла. Специфика распределения хромосом при митозе. Особенности строения хромосом в различных стадиях митотического цикла. Роль митоза как цитологической основы поддержания генетического постоянства организмов в условиях бесконечного размножения. Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла. Особенности мейоза, его место в процессах гаметогенеза. Особенности распределения хромосом при мейозе. Нарушения процессов мейоза, приводящие к структурным изменениям генома. Биологическая роль мейоза и оплодотворения как процессов, обуславливающих генетическую уникальность гамет и организмов.
6.	Закономерности наследования генов	Генотип как сбалансированная система взаимодействующих генов. Изучение закономерностей наследования генов (аллельных генов аутосом и признаков, контролируемых их действием, генов половых хромосом и признаков, контролируемых их действием, генов негомологичных хромосом и признаков, контролируемых их действием при ди- и полигибридном скрещиваниях, сцепленных генов и признаков, контролируемых их действием). Изучение наследования пола и сцепленных с полом генов. Знакомство с этапами генетического анализа и принципами генетического картирования хромосом эукариот. Решение генетических задач.
7.	Популяционная генетика	Генофонд, генетическое единство и генетическая гетерогенность природных популяций. Генетическое равновесие в панмиктичных

		популяциях. Генетические процессы в популяциях. Популяция как элементарная единица эволюции. Закон Харди-Вайнберга и его применение.
8.	Генетика человека и медицинская генетика	<p>Знакомство с предметом и задачами генетики человека и медицинской генетики. Особенности человека как объекта генетических исследований. Изучение цитологических основ наследственной изменчивости. Основные методы генетики человека (клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-генетический, молекулярно-генетические), их роль и значение в изучении нормальной и патологической генетики человека. Классификация наследственных болезней человека. Наследственные болезни (хромосомные, генные, мультфакториальные, митохондриальные, соматических клеток, импринтинга, эпигенетические, прионные, экспансии тринуклеотидных повторов), определение, характеристика, причины, примеры. Запись хромосомных формул в норме и при различных заболеваниях. Составление родословных схем. Изучение принципов диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека. Ознакомление с молекулярными основами генетической коррекции и генотерапии. Ознакомление с целями и задачами медико-генетического консультирования. Этапы медико-генетического консультирования. Решение генетических задач.</p>

5.2. Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Лекц.	Практ. зан.	Лаб. зан.	Семинар	СРС	Всего час.
1.	Введение в генетику	4				2	6
2.	Генетический материал. Структура и функции	6	4			6	16
3.	Механизмы реализации генетической информации.	6	8			20	34
4.	Организация геномов вирусов, прокариот и эукариот.	4	6			4	14
5.	Цитологические основы роста и размножения организмов	4	4			2	10
6.	Закономерности наследования генов	4	6			4	14
7.	Популяционная генетика	2	2			4	8

8.	Генетика человека и медицинская генетика	10	10			22	42
	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	-	-
2.	Генетический материал. Структура и функции	Строение и функции нуклеиновых кислот. Репликация ДНК в клетках прокариот и эукариот	4
3.	Механизмы реализации генетической информации	Синтез РНК в прокариотической и эукариотической клетках Трансляция в прокариотической и эукариотической клетке Регуляция экспрессии генов	8
4.	Организация геномов вирусов, прокариот и эукариот	Структурная организация генетического материала эукариот Структурная организация генетического материала прокариот Структурная организация генетического материала вирусов	6
5.	Цитологические основы роста и размножения организмов	Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла. Митотическое деление клеток Мейотическое деление клеток. Нарушения мейоза	4
6.	Закономерности наследования генов	Законы Менделя. Генетическая детерминация пола. Сцепленное с полом наследование Сцепленное наследование. Генетическое картирование	6
7.	Популяционная генетика	Генетические процессы в популяциях	2
8.	Генетика человека и медицинская генетика	Нормальная и патологическая наследственность человека. Наследственные болезни. Диагностика и профилактика наследственных болезней	10

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.

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. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах. -М.: Изд.Мир.-1987.
2. Бочков Н. П. Клиническая генетика: Учебник для вузов. - М. : Медицина, 1997.
3. Браун Т.А. Геном : Научное издание / Т.А. Браун; Пер. с англ. А.А.Светлова; Под ред. А.А.Миронова. - М. ; Ижевск : Институт компьютерных исследований, 2011. - 944 с.
4. Вавилов Николай Иванович. Этюды по истории генетики : Монография / Н.И. Вавилов; Под ред.И.А.Захарова-Гезехуса; Сост. Т.Б.Авруцкая. - М. : Новый хронограф, 2012. - 160 с.
5. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике /Под ред. А.В. Иткеса. - М.: Изд. "ГЭОТАР-МЕД".- 2004.
6. Джонс Кеннет Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту. Атлас-справочник : Пер. с англ. / К.Л. Джонс. - М. : Практика, 2011. - 1024 с.
7. Добржанский Феодосий Григорьевич. Генетика и происхождение видов: Монография / Ф.Г. Добржанский; Пер. с англ. Е.Ю.Гупало; Науч. ред. И.А.Захаров-Гезехус. - М. ; Ижевск : Институт компьютерных исследований, 2010. - 384 с.
8. Кайданов Л.З. Генетика популяций: Учебник для вузов / Под ред. С.Г.Инге-Вечтомова, прилож.Н.Н.Хромова-Борисова. - М. : Высшая школа, 1996.
9. 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.
10. Мушкхамбаров Н.Н. Молекулярная биология.-М.:Изд.Медицинское информационное агентство.-2003.
11. 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
12. Сингер М., Берг П. Гены и геномы: В 2-х томах. М. : Мир, 1998.
13. 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 «Общая генетика» сдачей зачета (промежуточный контроль). По результатам работы в семестре студент может получить автоматическую оценку. Если оценка его не удовлетворяет, аспирант может пройти дополнительный контроль в форме собеседования и получить итоговую оценку. Аспирант, не получивший автоматической оценки, обязан пройти собеседование. 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 «Общая генетика» (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