

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

Медицинский институт

(наименование основного учебного подразделения (ОУП)-разработчика ОП ВО)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

(наименование дисциплины/модуля)

Рекомендована МССН для направления подготовки/специальности:

06.03.01 БИОЛОГИЯ

(код и наименование направления подготовки/специальности)

Освоение дисциплины ведется в рамках реализации основной профессиональной образовательной программы высшего образования (ОП ВО):

БИОМЕДИЦИНА

(наименование (профиль/специализация) ОП ВО)

2021 г.

1. ЦЕЛЬ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» входит в программу бакалавриата «Биомедицина» по направлению 06.03.01 «Биология» и изучается в 7, 8 семестрах 4 курса. Дисциплину реализует Кафедра биологии и общей генетики. Дисциплина состоит из 10 разделов и 24 тем и направлена на изучение наследственности и изменчивости у человека.

Целью освоения дисциплины является получение знаний о генетическом материале человека и методах его изучения, закономерностях наследования и изменчивости признаков человека; формирование умений практического применения полученных знаний.

2. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Освоение дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций (части компетенций):

Таблица 2.1. Перечень компетенций, формируемых у обучающихся при освоении дисциплины (результаты освоения дисциплины)

Шифр	Компетенция	Индикаторы достижения компетенции (в рамках данной дисциплины)
УК-1	Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	УК-1.1 Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие; УК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи; УК-1.3 Определяет и интерпретирует информацию, необходимую для решения поставленной задачи, аргументирует свои выводы и точку зрения; УК-1.4 Используя системный подход, рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки;
ПК-1	Способен проводить исследования, испытания и экспериментальные работы в сферах фармацевтической разработки и биомедицинских технологий, составлять их описания и формулировать выводы	ПК-1.1 Планирует отдельные стадии исследования при наличии общего плана работы; ПК-1.2 Выбирает и использует оборудование и методы для решения поставленных задач в сферах фармацевтической разработки и биомедицинских технологий; ПК-1.3 Анализирует, интерпретирует, оценивает, представляет и защищает результаты выполненного исследования с обоснованными выводами;
ПК-2	Способен исследовать физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на клеточном и молекулярном уровнях	ПК-2.1 Знает молекулярные и клеточные основы функционирования организма человека; ПК-2.2 Владеет методами исследования нормальных и патологических процессов в организме человека на молекулярном и клеточном уровнях;

3. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОП ВО

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к блоку по выбору блока образовательной программы высшего образования.

В рамках образовательной программы высшего образования обучающиеся также осваивают другие дисциплины и/или практики, способствующие достижению запланированных результатов освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Таблица 3.1. Перечень компонентов ОП ВО, способствующих достижению запланированных результатов освоения дисциплины

Шифр	Наименование компетенции	Предшествующие дисциплины/модули, практики*	Последующие дисциплины/модули, практики*
УК-1	Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	Получение первичных навыков научно-исследовательской работы; Получение первичных навыков научно-исследовательской работы в лабораториях биомедицинского профиля; Практика по профилю профессиональной деятельности; Цитогенетика; Молекулярная генетика; Общая гистология; Частная гистология; Энзимология; Биохимия органов и тканей; Общая физиология и культивирование микроорганизмов; Экология микроорганизмов;	
ПК-1	Способен проводить исследования, испытания и экспериментальные работы в сферах фармацевтической разработки и биомедицинских технологий, составлять их описания и формулировать выводы	Практика по профилю профессиональной деятельности; Цитогенетика; Практикум по генетике; Современные методы генетики; Молекулярная генетика; Общая гистология; Практикум по гистологии и клеточной биологии; Культура клеток млекопитающих; Частная гистология; Энзимология; Практикум по биохимии; Прикладная биохимия; Биохимия органов и тканей; Общая физиология и культивирование микроорганизмов; Практикум по микробиологии; Современные методы исследования в микробиологии; Экология микроорганизмов; Основы биоинформатики;	
ПК-2	Способен исследовать физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на клеточном и молекулярном уровнях	Практика по профилю профессиональной деятельности; Вирусология; Патология клетки; Цитогенетика; Молекулярная генетика; Общая гистология; Частная гистология; Энзимология; Прикладная биохимия;	

Шифр	Наименование компетенции	Предшествующие дисциплины/модули, практики*	Последующие дисциплины/модули, практики*
		Биохимия органов и тканей; Экология микроорганизмов; Практикум по генетике; Современные методы генетики; Практикум по гистологии и клеточной биологии; Культура клеток млекопитающих; Практикум по биохимии; Общая физиология и культивирование микроорганизмов; Практикум по микробиологии; Современные методы исследования в микробиологии;	

* - заполняется в соответствии с матрицей компетенций и СУП ОП ВО

** - элективные дисциплины /практики

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Общая трудоемкость дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» составляет «8» зачетных единиц.

Таблица 4.1. Виды учебной работы по периодам освоения образовательной программы высшего образования для очной формы обучения.

Вид учебной работы	ВСЕГО, ак.ч.		Семестр(-ы)	
			7	8
<i>Контактная работа, ак.ч.</i>	128		72	56
Лекции (ЛК)	64		36	28
Лабораторные работы (ЛР)	64		36	28
Практические/семинарские занятия (СЗ)	0		0	0
<i>Самостоятельная работа обучающихся, ак.ч.</i>	133		72	61
<i>Контроль (экзамен/зачет с оценкой), ак.ч.</i>	27		0	27
Общая трудоемкость дисциплины	ак.ч.	288	144	144
	зач.ед.	8	4	4

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Таблица 5.1. Содержание дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Номер раздела	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела (темы)		Вид учебной работы*
Раздел 1	Введение в генетику человека и медицинскую генетику	1.1	Предмет и история развития генетики человека и медицинской генетики	ЛК
Раздел 2	Объект и методы генетики человека	2.1	Особенности человека как объекта генетических исследований. Характеристика генома человека	ЛК
		2.2	Цитогенетический метод. Принципы метода, его возможности и ограничения	ЛК, ЛР
		2.3	Клинико-генеалогический метод. Принципы метода, его возможности и ограничения	ЛК, ЛР
		2.4	Близнецовый метод. Коэффициент наследуемости	ЛК, ЛР
		2.5	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга	ЛК, ЛР
		2.6	Молекулярно-генетические и биохимические методы	ЛК, ЛР
Раздел 3	Генетика развития	3.1	Этапы оогенеза и их генетический контроль	ЛК
		3.2	Генетические и эпигенетические механизмы, контролирующие процесс старения	ЛК, ЛР
		3.3	Генетика поведения. Методы психогенетических исследований	ЛК, ЛР
		3.4	Психогенетические исследования интеллекта, темперамента и личности	ЛР
		3.5	Основы спортивной генетики	ЛК, ЛР
Раздел 4	Моногенные болезни	4.1	Мутационный процесс как основа наследственной патологии. Методы изучения моногенных болезней	ЛК, ЛР
		4.2	Наиболее распространенные моногенные болезни	ЛК, ЛР
Раздел 5	Хромосомные болезни	5.1	Характеристика кариотипа человека. Кариотипирование. Методы экспресс-диагностики	ЛК, ЛР
		5.2	Хромосомные болезни, классификация, причины возникновения. Мозаицизм	ЛК, ЛР
Раздел 6	Мультифакториальные болезни	6.1	Причины возникновения и методы изучения мультифакториальных болезней	ЛК, ЛР
Раздел 7	Болезни с нетрадиционными типами наследования	7.1	Болезни с нетрадиционным наследованием. Классификация	ЛК
		7.2	Митохондриальные болезни, болезни генетического импринтинга и экспансии нуклеотидных повторов	ЛК, ЛР
Раздел 8	Диагностика, лечение и профилактика наследственной патологии	8.1	Принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека	ЛК, ЛР
		8.2	Молекулярные основы генетической коррекции и генотерапии	ЛК
Раздел 9	Фармакогенетика	9.1	Генетически обусловленные различия в реакциях организма на лекарственные средства	ЛК
		9.2	Фармакогенетические тесты и персонализация лечебных мероприятий	ЛР
Раздел 10	Этические вопросы генетики человека	10.1	Этические проблемы исследования генома человека и практического использования генетических технологий	ЛК

* - заполняется только по **ОЧНОЙ** форме обучения: ЛК – лекции; ЛР – лабораторные работы; СЗ – семинарские занятия.

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Таблица 6.1. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Тип аудитории	Оснащение аудитории	Специализированное учебное/лабораторное оборудование, ПО и материалы для освоения дисциплины (при необходимости)
Лекционная	Аудитория для проведения занятий лекционного типа, оснащенная комплектом специализированной мебели; доской (экраном) и техническими средствами мультимедиа презентаций.	
Лаборатория	Аудитория для проведения лабораторных работ, индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оснащенная комплектом специализированной мебели и оборудованием.	ПЦР-бокс настольный BS UV-Cleaner box, Бокс абактериальной воздушной среды БАВ-ПЦР «Ламинар-С», Термошейкер Biosan ts-100с, NanoPhotometer N-60 Touch, Миницентрифуга-вортекс multi-spin biosan, Миницентрифуга-вортекс microspin FV-2400 biosan, Морозильная камера Liebherr GNP 3056, Холодильник Бирюса-6, Термоциклер CFX96 Touch Real Time System (RT) и управляющий компьютер с монитором, Источник бесперебойного питания Smart winner 3000 new
Для самостоятельной работы	Аудитория для самостоятельной работы обучающихся (может использоваться для проведения семинарских занятий и консультаций), оснащенная комплектом специализированной мебели и компьютерами с доступом в ЭИОС.	Микроскоп биологический Nexcore NE910, управляющая рабочая станция для микроскопии

* - аудитория для самостоятельной работы обучающихся указывается **ОБЯЗАТЕЛЬНО!**

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература:

1. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. <https://urait.ru/bcode/451924>

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

Дополнительная литература:

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3-х томах. -М.: Изд.Мир.-1987.
2. Клиническая фармакология. Общие вопросы клинической фармакологии. Практикум: учебное пособие. Сычев Д.А., Долженкова Л.С., Прозорова В.К. и др. / Под ред. В.Г. Кукеса. 2013. - 224 с.

Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

1. ЭБС РУДН и сторонние ЭБС, к которым студенты университета имеют доступ на основании заключенных договоров

- Электронно-библиотечная система РУДН – ЭБС РУДН

<http://lib.rudn.ru/MegaPro/Web>

- ЭБС «Университетская библиотека онлайн» <http://www.biblioclub.ru>
- ЭБС Юрайт <http://www.biblio-online.ru>
- ЭБС «Консультант студента» www.studentlibrary.ru
- ЭБС «Троицкий мост»

2. Базы данных и поисковые системы

- электронный фонд правовой и нормативно-технической документации

<http://docs.cntd.ru/>

- поисковая система Яндекс <https://www.yandex.ru/>
- поисковая система Google <https://www.google.ru/>
- реферативная база данных SCOPUS

<http://www.elsevier.com/locate/elsevier/scopus/>

- National Center for Biotechnology Information <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся при освоении дисциплины/модуля:*

1. Курс лекций по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

2. Рабочая тетрадь по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

3. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

* - все учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся размещаются в соответствии с действующим порядком на странице дисциплины **в ТУИС!**

8. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ И БАЛЛЬНО-РЕЙТИНГОВАЯ СИСТЕМА ОЦЕНИВАНИЯ УРОВНЯ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Оценочные материалы и балльно-рейтинговая система* оценивания уровня сформированности компетенций (части компетенций) по итогам освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» представлены в Приложении к настоящей Рабочей программе дисциплины.

* - ОМ и БРС формируются на основании требований соответствующего локального нормативного акта РУДН.

РАЗРАБОТЧИК:

Профессор кафедры биологии и
общей генетики

Должность, БУП

Подпись

Мяндина Галина
Ивановна

Фамилия И.О.

РУКОВОДИТЕЛЬ БУП:

Заведующий кафедрой
биологии и общей генетики

Должность БУП

Подпись

Азова Мадина
Мухамедовна

Фамилия И.О.

РУКОВОДИТЕЛЬ ОП ВО:

Заведующий кафедрой
биологии и общей генетики

Должность, БУП

Подпись

Азова Мадина
Мухамедовна

Фамилия И.О.