

*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»

### 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
<b>2.</b>	<b>Самостоятельная работа студентов (всего)</b>	<b>64</b>	<b>32</b>	<b>32</b>
<b>3.</b>	<b>Общая трудоемкость (ак. часов)</b>	<b>144</b>	<b>72</b>	<b>72</b>
	<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
	<b>ИТОГО:</b>	<b>40</b>	<b>40</b>			<b>64</b>	<b>144</b>

#### 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](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](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