

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

Медицинский институт

Рекомендовано МССН

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины Наследственные болезни 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 медицинской генетики.

2. Место дисциплины в структуре ООП: Дисциплина «Наследственные болезни 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. 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.
2. Наследственную патологию человека и ее причины. Понятие о грузе наследственной патологии. Классификацию наследственных болезней, причины возникновения, примеры, методы изучения. Хромосомные, генные, мультифакториальные, митохондриальные, эпигенетические болезни, болезни соматических клеток, геномного импринтинга, прионные, болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней человека. Медико-генетическое консультирование.
3. Задачи современной генетики в условиях загрязнения окружающей среды мутагенами. Профилактику возникновения мутационного груза. Понятие об экологической безопасности человека, генетический мониторинг популяций. Международные и национальные генетические программы.

Уметь:

1. Составлять генетические схемы скрещиваний и анализировать результаты. Используя генетическую символику решать генетические задачи.
2. Анализировать кариотип человека (морфологические типы хромосом, количественные и структурные аномалии хромосом). Оценивать влияние изменений числа хромосом на жизнеспособность человека и возможность развития заболеваний. Записывать хромосомные формулы в норме и при различных заболеваниях.
3. Объяснять причину возникновения генных болезней человека.
4. Классифицировать наследственные болезни.
5. Использовать методы изучения наследственности человека для изучения генетического материала и определения характера наследования нормальных и патологических признаков человека.
6. Оценивать риск патологического признака у потомков при различных типах наследования.
7. Использовать полученные знания для решения ситуационных задач по генетике человека.
8. 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 медицинскую генетику	Предмет и задачи медицинской генетики. Направления генетики. Связь генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами. Значение генетики для медицины. История развития медицинской генетики.
2.	Объект и методы медицинской генетики	Особенности человека как объекта генетических исследований. Изучение цитологических основ наследственной изменчивости. Методы генетики человека (клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-генетический, молекулярно-генетические), их роль и значение в изучении нормальной и патологической генетики человека. Практическое ознакомление с современными методами изучения ДНК при наследственной патологии человека. Изучение классификации наследственных болезней человека.
3.	Моногенные болезни	Генные болезни и их классификация, методы изучения. Мутационный процесс как основа наследственных болезней. Наиболее распространенные моногенные болезни и их характеристика.
4.	Хромосомные болезни	Понятие о хромосомном комплексе (кариотипе). Морфологические типы хромосом человека. Хромосомные болезни, классификация, причины возникновения, методы их изучения. Мозаицизм. Наиболее распространенные хромосомные болезни и их характеристика.
5.	Мультифакториальные болезни	Особенности мультифакториальных болезней, причины возникновения, методы их изучения
6.	Болезни с нетрадиционными типами наследования	Болезни с нетрадиционными типами наследования (митохондриальные болезни, болезни импринтинга, эпигенетические нарушения, болезни экспансии

		тринуклеотидных повторов), причины возникновения, особенности наследования, примеры.
7.	Диагностика, лечение и профилактика наследственной патологии	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.

5.2. Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Лекц.	Практ. зан.	Лаб. зан.	Семинар	СРС	Всего час.
1.	Введение в медицинскую генетику	4				2	6
2.	Объект и методы медицинской генетики	10	12			15	37
3.	Моногенные болезни	6	6			15	27
4.	Хромосомные болезни	6	4			6	16
5.	Мультифакториальные болезни	2	2			6	10
6.	Болезни с нетрадиционными типами наследования	4	6			10	20
7.	Диагностика, лечение и профилактика наследственной патологии	8	10			10	28
	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 медицинскую генетику	-	-
2.	Объект и методы медицинской генетики	Клинико-генеалогический метод Цитогенетические методы Популяционно-статистический метод Полимеразная цепная реакция и ее применение Секвенирование ДНК методом Сэнгера	12
3.	Моногенные болезни	Аутосомно-доминантные болезни Аутосомно-рецессивные болезни Сцепленные с полом болезни	6
4.	Хромосомные болезни	Болезни, обусловленные изменением числа хромосом Болезни, обусловленные изменением структуры хромосом	4

5.	Мультифакториальные болезни	Мультифакториальные болезни человека	2
6.	Болезни с нетрадиционными типами наследования	Митохондриальные болезни Болезни экспансии нуклеотидных повторов Эпигенетические болезни	6
7.	Диагностика, лечение и профилактика наследственной патологии	Пренатальная диагностика наследственной патологии Профилактика наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование Генотерапия	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. 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
2. 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. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике /Под ред. А.В. Иткеса. - М.: Изд. "ГЭОТАР-МЕД".- 2004.
4. Джонс Кеннет Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту. Атлас-справочник : Пер. с англ. / К.Л. Джонс. - М. : Практика, 2011. - 1024 с.
5. Кайданов Л.З. Генетика популяций: Учебник для вузов / Под ред. С.Г.Инге-Вечтомова, прилож.Н.Н.Хромова-Борисова. - М. : Высшая школа, 1996.
6. 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.
7. Мушкамбаров Н.Н. Молекулярная биология.-М.:Изд.Медицинское информационное агентство.-2003.
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. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3-х т. М. : Мир, 1990.
10. Lissauer T. Illustrated Textbook of Paediatrics / T. Lissauer, G. Clayden. - Fourth Edition ; Книга на английском языке. - London : Elsevier, 2012. - 533 p.

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 «Наследственные болезни 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 «Наследственные болезни 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



О.Б. Гигани

заведующая кафедрой
биологии и общей генетики



М.М. Азова

Руководитель программы
заведующая кафедрой
биологии и общей генетики



М. М. Азова

Заведующая кафедрой
биологии и общей генетики



М.М. Азова