

**федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение
высшего образования
Ярославский государственный медицинский университет
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России**

**Рабочая программа дисциплины
ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА**

**Специальность 30.05.03 МЕДИЦИНСКАЯ
КИБЕРНЕТИКА
Форма обучения ОЧНАЯ**

**Рабочая программа разработана
в соответствии с требованиями ФГОС ВО**

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика и входит в состав Образовательной программы высшего образования – программы специалитета – по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика.

Рабочая программа разработана на кафедре Биологии с генетикой
Заведующий кафедрой – Сальников Е.В., д-р биол. наук, доцент
Разработчики:

Тихомирова С.В. – доцент кафедры биологии с генетикой, канд. биол. наук, доцент.

Согласовано:

Декан
лечебного факультета
профессор




(подпись)

Филимонов В.И.

«15» июня 2023 года

Утверждено Советом по управлению образовательной деятельностью
«15» июня 2023 года, протокол № 6

Председатель Совета по
управлению образовательной
деятельностью, проректор по
образовательной деятельности
и цифровой трансформации,
доцент



(подпись)

Смирнова А.В.

«15» июня 2023 года

1. Вводная часть

1.1. Цель освоения дисциплины – сформировать у обучающихся системные знания об основных и новейших достижениях генетики, для их реализации в практической и научной деятельности. Осветить молекулярные основы механизмов хранения, передачи и реализации наследственной информации, регуляции клеточного цикла, дифференцировки, развития, старения. Познакомить обучающихся с клиническими проявлениями наследственной патологии, принципами профилактики и диагностики генетических заболеваний.

1.2. Задачи дисциплины:

- приобретение студентами современных знаний о строении генома;
- изучение молекулярных механизмов процессов хранения, реализации, передачи, сохранения и изменчивости генетической информации;
- изучение основ генетики развития;
- изучение основ популяционной генетики;
- изучение основ генетики человека и клинической генетики: клинико-генетических характеристик частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике;
- изучение методов и технологий анализа генов и геномов и их функции;
- освоение основных методов общей и медицинской генетики, приобретение навыков решения генетических задач.

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины

Преподавание дисциплины направлено на формирование

Общепрофессиональных компетенций:

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности.

ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований.

Таблица 1.
Требования к результатам освоения дисциплины

№	Индекс и номер компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Индикаторы достижения компетенций	Виды контроля
1	ОПК-1.	Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ИД 1 - Владеет алгоритмом основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных методов исследований при решении профессиональных задач. ИД 2 - Способен применять естественнонаучные знания на междисциплинарном уровне в профессиональной деятельности	Текущий контроль успеваемости (контроль текущей успеваемости при проведении учебных занятий и рубежный контроль по завершению изучения дисциплинарных модулей), промежуточная аттестация
2	ОПК-2.	Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ИД 2 – обладает системными теоретическими (фундаментальными) знаниями физиологических основ функционирования различных органов и систем человека	Текущий контроль успеваемости (контроль текущей успеваемости при проведении учебных занятий и рубежный контроль по завершению изучения дисциплинарных модулей), промежуточная аттестация

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина относится к Обязательной части образовательной программы.

Для освоения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые в ходе изучения дисциплин:

Биология

Знания: Свойства живого, понятия онтогенеза, эволюционных аспектов формирования органов и систем. Современное значение клеточной теории, клеточно-организменный уровень организации жизни, обоснования клетки, как открытой информационной системы.

Умения: использовать молекулярно-биологическую и генетическую терминологию, объяснять суть генетических процессов и их механизмы.

Навыки: решение типовых задач по цитологии и молекулярной биологии на применение знаний в области биосинтеза белка, состава нуклеиновых кислот; решение задач по генетике на применение знаний по моно- и полигибридному скрещиванию, анализ родословных

Общая биохимия

Знания: о структуре, свойствах и функциях нуклеиновых кислот. Изучение путей метаболизма нуклеиновых кислот.

Умения: выделять ДНК и РНК из биологического материала. Определять содержание нуклеиновых кислот.

Навыки: по практическому применению рассматриваемых в курсе вопросов в генетической, белковой и клеточной инженерии, с использованием в биомедицинских исследованиях.

Знания, умения и навыки, формируемые в ходе освоения данной дисциплины, необходимы при изучении следующих дисциплин образовательной программы: внутренние болезни, педиатрия, неврология, психиатрия, биологическая и медицинская статистика, биоинформатика.

3. Объем дисциплины

3.1 Общий объем дисциплины

Общий объем дисциплины – 2 зачетных единицы (72 академ. часа), в том числе:

- контактная работа обучающихся с преподавателем – 48 академ. часов;
- самостоятельная работа обучающихся – 24 академ. часа;

3.2 Распределение часов по семестрам

Таблица 2.

Распределение часов контактной работы обучающихся с преподавателем и самостоятельной работы обучающихся по семестрам

Вид учебной работы	Всего академ. часов	Распределение часов по семестрам
		Сем.8
1. Контактная работа обучающихся с преподавателем (аудиторная), всего	48	48
в том числе:	х	х
Занятия лекционного типа (лекции)	14	14
Занятия семинарского типа, в т.ч.	34	34
Семинары	4	4
Практические занятия, клинические практические занятия	30	30
Лабораторные работы, практикумы	-	-
2. Самостоятельная работа обучающихся, всего	24	24

4. Содержание дисциплины

4.1. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)	Индекс и номер формируемых компетенций
1.	Материальные основы наследственности	Химическое строение ДНК. Определение «гена», роль, строение. Экзоны и интроны. Семейства генов. Каскадный механизм реализации генетической информации. Регуляция активности генов у прокариот и эукариот. Структура генов про- и эукариот. Размеры молекул ДНК разных организмов. ДНК митохондрий Сателлитная ДНК и ее значение. Подвижные генетические элементы, их биологическая роль. Структура генома человека. Картирование генома человека. Построение генетических карт хромосом человека. Физическая карта. Упаковка ДНК в ядре. Особенности митохондриальной ДНК. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Гистоны. Основные характеристики модифицирующих реакций гистонов. Хромосомные территории. Комплексы	ОПК-1 ИД 1

		ремоделирования хроматина.	
2.	Генетика Онтогенеза	<p>Системы регуляции гаметогенеза, оплодотворения и поляризации одноклеточного зародыша. Роль эпигенетических факторов. в регуляции экспрессии генов, контролирующих развитие. Генетическая детерминация онтогенеза. Генотип и среда.</p> <p>Характеристика и причины пороков развития.</p> <p>Генетика пола. Генетические механизмы детерминации пола. Нарушения формирования пола человека. Болезни реверсии пола. Причины генетического бесплодия и невынашивания.</p> <p>Генетические аспекты старения. Современные теории старения.</p> <p>Наследственные синдромы преждевременного старения</p> <p>Популяционная генетика. Популяционно-статистический метод. Генетический полиморфизм</p>	ОПК-1 ИД 1,2 ОПК-2 ИД 2
3	Изменчивость. Мутагенез.	<p>Экологическая генетика. Генетическая токсикология. Теоретические основы изменчивости. Классификация форм изменчивости. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Молекулярные механизмы возникновения генных мутаций. Понятия «мутация», «мутон». Репарация. Сбалансированные и несбалансированные хромосомные мутации, последствия для организма.</p> <p>Нестабильные хромосомные aberrации. Хромосомный полиморфизм. Генетические аспекты канцерогенеза. Вирусные и клеточные онкогены.</p> <p>Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста.</p>	ОПК-1 ИД 2 ОПК-2 ИД 2
4	Основы медицинской генетики. Профилактика наследственной патологии	<p>Причины генетических болезней. Общая характеристика моногенной патологии. Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики. Генеалогический метод. Мультифакторно обусловленная патология. Близнецовый метод.</p> <p>Общая характеристика хромосомных синдромов. Методы диагностики.</p> <p>Цитогенетический метод.</p> <p>Метод количественной ПЦР(QF-PCR) ДНК-чипы. Сравнительная геномная гибридизация.</p> <p>Сравнительная характеристика молекулярно-цитогенетических методов (FISH, QF-ПЦР, а-СГН). Возможности. Показания к применению в</p>	ОПК-1 ИД 2 ОПК-2 ИД 2

	онкогенетике и пренатальной диагностике	
--	---	--

4.2. Тематический план лекций

№	Название тем лекций	Семестры
		№ 8
		часов
1.	Молекулярные основы наследственности.	2
2.	Цитологические основы наследственности.	2
3.	Изменчивость. Тератогенез.	2
4.	Генные мутации. Генетические основы онкогенеза.	2
5.	Геномные и хромосомные мутации. Кариотипирование	2
6.	Молекулярно-цитогенетические методы исследования.	2
7.	Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	2
ИТОГО часов:		14

4.3. Тематический план практических занятий

№	Название тем практических занятий	Семестры
		№ 8
		часов
1.	Введение в общую и медицинскую генетику. Этапы развития. Основные понятия и термины	2
2.	Молекулярные основы наследственности. Строение структурных генов. Транскрипция. Трансляция. Генетический код. Регуляция активности генов.	2
3.	Геном. Структура генома прокариот и эукариот. Геном человека. Повторяющиеся последовательности.	2
4.	Цитологические основы наследственности. Организация хроматина. Строение хромосом. Кариотип.	2
5.	Рубежный контроль по теме: «Материальные основы наследственности».	2
6.	Генетические основы детерминации пола у человека.	2
7.	Генетика старения. Генетические механизмы онкогенеза.	2
8.	Генетика популяций.	2
9.	Моногенные и мультифакторные заболевания человека.	2
10.	Хромосомные болезни человека.	2
11.	Методы изучения наследственности человека.	2
12.	Методы диагностики наследственной патологии.	2
13.	Рубежный контроль по теме: «Основы медицинской генетики».	2
14.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	2
15.	Итоговое занятие.	2
ИТОГО часов:		30

4.4. Тематический план семинаров

№	Название тем семинаров	Семестры
---	------------------------	----------

		№ 8
		часов
1.	Генетика онтогенеза.	2
2.	Экогенетика. Введение в генетическую токсикологию.	2
	ИТОГО часов:	4

4.5. Тематический план лабораторных работ, практикумов

Не предусмотрено.

4.6. Занятия, проводимые в интерактивных формах

№	Название тем занятий	Интерактивные формы проведения занятий
1	Занятие №14. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	Дискуссия Интерактивная лекция (лекция беседа)
2	Занятие №10. Хромосомные болезни человека.	Ролевые игры (врач-пациент) Метод кейсов (обучение на реальных ситуациях)
3	Занятие №7. Генетические механизмы онкогенеза.	Интерактивная лекция (лекция беседа) Просмотр и обсуждение видеофильма

4.7. План самостоятельной работы студентов

№	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание самостоятельной работы
1.	Материальные основы наследственности	1. Теоретическая подготовка к практическому занятию. 2. Ответы на вопросы для самоконтроля знаний. 3. Темы для учебно-исследовательской работы обучающихся. 4. Выполнение аудиторной самостоятельной работы.
2.	Генетика онтогенеза	1. Теоретическая подготовка к практическому занятию. 2. Ответы на вопросы для самоконтроля знаний. 3. Темы для учебно-исследовательской работы обучающихся. 4. Выполнение аудиторной самостоятельной работы.
3.	Изменчивость. Мутагенез	1. Теоретическая подготовка к практическому занятию. 2. Ответы на вопросы для самоконтроля знаний. 3. Темы для учебно-исследовательской работы обучающихся. 4. Выполнение аудиторной самостоятельной работы.
4.	Основы медицинской генетики. Профилактика наследственной патологии	1. Теоретическая подготовка к практическому занятию. 2. Ответы на вопросы для самоконтроля знаний. 3. Темы для учебно-исследовательской работы обучающихся. 4. Выполнение аудиторной самостоятельной работы.

4.8. Научно-исследовательская работа студентов (НИРС)

Примерная тематика НИРС:

1. Исследования в области изучения нуклеиновых кислот, отмеченные

Нобелевскими премиями.

2. Зарождение и становление генетики как науки. Научные труды Г. Менделя, А.В. Вейсмана, Х.Де Фриза, В. Иогансена.
3. История развития генетики в СССР.
4. Современные представления об эволюции генома.
5. Гомеозисные гены. Каскадный механизм действия генов.
6. Половой диморфизм: генетический, морфологический, эндокринный и поведенческий аспекты.
7. Истинный и ложный гермафродитизм человека.
8. Генетическое бесплодие.
9. Искусственное осеменение в медицине.
10. Экстракорпоральное оплодотворение.
11. Системы регуляции гаметогенеза, оплодотворения и поляризации одноклеточного зародыша.
12. Роль эпигенетических факторов. в регуляции экспрессии генов, контролирующих развитие.
13. Методы экспериментальной проверки мутагенности факторов окружающей среды.
14. Наследственные синдромы преждевременного старения.
15. Генетические последствия загрязнений окружающей среды.
16. Естественные антимутагены.
17. Современные возможности молекулярно-генетических методов в диагностике и профилактике наследственных болезней.
18. Программа «Геном человека».
19. Использование в судебной медицине методов изучения наследственности человека.
20. Современные методы диагностики наследственных болезней человека.

Формы НИРС:

1. Изучение дополнительной литературы с целью получения информации о достижениях современной биологии.
2. Участие в подготовке рефератов (докладов), выступления с докладами на практических занятиях и конференциях.

4.9. Курсовые работы

Не предусмотрены.

5. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

Учебно-методическое обеспечение образовательного процесса по

дисциплине включает:

- методические указания для обучающихся;
- методические рекомендации для преподавателей;
- учебно-методические разработки для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.

6. Библиотечно-информационное обеспечение

1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Основная:

1. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. — Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 192 с. — ISBN 978-5-9704-3361-4. — Текст: электронный // ЭБС «Консультант студента»: [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html> (дата обращения: 25.01.2022). — Режим доступа: по подписке.
2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 224 с. — ISBN 978-5-9704-6583-7. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html> — Режим доступа : по подписке.
3. Биология: руководство к лабораторным занятиям [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. Гигани О.Б. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. — <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437261.html>
4. Основы молекулярной диагностики. Метаболомика [Электронный ресурс] : учебник / Ершов Ю.А. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. — <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437230.html>

Дополнительная:

1. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 160 с. — ISBN 978-5-9704-5979-9. — Текст : электронный // URL : <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970459799.html>.
2. Хроматин: упакованный геном [Электронный ресурс] / С. В. Разин, А. А. Быстрицкий. — 4-е изд. (эл.). — Электрон .текстовые дан. (1 файл pdf : 191 с.). — М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015. https://molpit.org/files/1257_Razin2015.pdf
3. Костерин, О. Э. Основы генетики. Ч. 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и

- генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учеб. пособие : в 2 ч. / Костерин О. Э. — Москва : Новосибирск : РИЦ НГУ, 2016. — 248 с. — ISBN 978-5-4437-0484-5. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785443704845.html>
4. (дата обращения: 25.01.2022). — Режим доступа : по подписке
5. Биология. Кн. 4. Молекулярная биология развития : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. — Москва : ГЭОТАР—Медиа, 2022. — 184 с. — ISBN 978-5-9704-6756-5. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970467565.html> (дата обращения: 01.06.2022). — Режим доступа : по подписке.
6. Биология. Кн. 1. Молекулярная цитология : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-6753-4. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970467534.html> (дата обращения: 19.04.2022). - Режим доступа : по подписке.
7. Биология. Кн. 2. Общая генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-6754-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970467541.html> (дата обращения: 08.06.2022). - Режим доступа: по подписке.

2. Перечень информационных технологий

1. Электронная библиотечная система «Консультант студента» <https://www.studentlibrary.ru/>
2. База данных «Электронная коллекция учебных и учебно-методических материалов ЯГМУ» http://lib.yma.ac.ru/buki_web/bk_cat_find.php
3. База электронных периодических изданий ИВИС «Медицина и здравоохранение в России» (EastView) <https://dlib.eastview.com/>
4. База электронных периодических изданий E Library «Медицина и здравоохранение в России» <https://www.elibrary.ru/>

3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети Интернет, необходимых для освоения дисциплины:

1. База знаний по биологии человека. <http://humbio.ru/>