

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Ястребов Олег Александрович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 23.04.2026 10:17:59  
Уникальный программный ключ:  
ca953a0120d891083f939673078ef1a989dae18a

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

**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)

**2026 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	Основы проектной деятельности; Цитогенетика; Молекулярная генетика; Общая гистология; Частная гистология; Энзимология; Биохимия органов и тканей; Общая физиология и культивирование микроорганизмов; Экология микроорганизмов; Получение первичных навыков научно-исследовательской работы; Получение первичных навыков научно-исследовательской работы в лабораториях биомедицинского профиля; Практика по профилю профессиональной деятельности;	
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; Биохимические основы фармакологии; 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	Вирусология; Патология клетки; Цитогенетика; Молекулярная генетика; Общая гистология; Частная гистология; Энзимология; Биохимические основы	

Шифр	Наименование компетенции	Предшествующие дисциплины/модули, практики*	Последующие дисциплины/модули, практики*
		фармакологии; 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; Практика по профилю профессиональной деятельности;	

\* - 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>	114		72	42
Лекции (ЛК)	50		36	14
Лабораторные работы (ЛР)	64		36	28
Практические/семинарские занятия (СЗ)	0		0	0
<i>Самостоятельная работа обучающихся, ак.ч.</i>	150		66	84
<i>Контроль (экзамен/зачет с оценкой), ак.ч.</i>	24		6	18
<b>Общая трудоемкость дисциплины</b>	<b>ак.ч.</b>	<b>288</b>	<b>144</b>	<b>144</b>
	<b>зач.ед.</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>4</b>

## 5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Номер раздела	Наименование раздела дисциплины	Наименование темы		Содержание темы	Вид учебной работы*
Раздел 1	Введение в генетику человека и медицинскую генетику	1.1	Предмет и история развития генетики человека и медицинской генетики	Генетика в современном мире. Фрэнсиса Гальтон как основоположник клинико-генеалогического, близнецового и биометрического методов. Этапы развития генетики. Основные отрасли генетики человека и медицинской генетики. Задачи генетики человека и медицинской генетики в XXI веке.	ЛК
Раздел 2	Объект и методы генетики человека	2.1	Особенности человека как объекта генетических исследований. Характеристика генома человека	Основные преимущества и недостатки человека как объекта генетических исследований. Этические споры в области генетики человека. Понятие о моногенных, полигенных, мультифакториальных признаках человека (определения, примеры). Характеристика генома человека. Облигатные и факультативные элементы генома человека.	ЛК
		2.2	Цитогенетический метод. Принципы метода, его возможности и ограничения	Стандартное кариотипирование. Разновидности Fish-метода. Принципы КФ-ПЦР. Сравнительная геномная гибридизация. Высокопроизводительное NGS секвенирование. Полиплоидии, анеуплоидии, хромосомные aberrации, Робертсоновские транслокации, маркерные хромосомы. Мозаицизм. Химеризм. Половой хроматин в клетках человека (методы определения, диагностическое значение).	ЛК, ЛР
		2.3	Клинико-генеалогический метод. Принципы метода, его возможности и ограничения	Цели и задачи клинико-генеалогического метода. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных схем при разных типах наследования моногенных признаков: аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом. Фенокопии.	ЛК, ЛР
		2.4	Близнецовый метод. Коэффициент наследуемости	Количественная оценка относительной роли наследственности и среды на основе расчета коэффициента наследственности по формуле К. Хольцингера. Конкордантность. Дискордантность. Метод разученных близнецов.	ЛК, ЛР
		2.5	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга	Цели и задачи популяционной генетики. Особенности человеческих популяций. Идеальная популяция. Закон Харди-Вайнберга. Причины нарушения генетического равновесия. Дрейф генов. Исследование генетической структуры популяции. Распределение доли гетерозигот в зависимости от частоты рецессивного аллеля. Частоты аллелей, сцепленных с	ЛК, ЛР

Номер раздела	Наименование раздела дисциплины	Наименование темы		Содержание темы	Вид учебной работы*
				полом в мужской и женской частях популяции.	
		2.6	Молекулярно-генетические и биохимические методы	ПЦР: основные компоненты, этапы, анализ результатов. ПЦР в реальном времени. Гель-электрофорез. Секвенирование по Сэнгеру. NGS-секвенирование. Биохимические методы – скрининговые и селективные.	ЛК, ЛР
Раздел 3	Генетика развития	3.1	Этапы оогенеза и их генетический контроль	Стадии эмбриогенеза. Механизмы регуляции эмбриогенеза. Эмбриональная индукция. Эпигенетический ландшафт Уоддингтона. Каскадное взаимодействие генов в эмбриогенезе: гены материнского эффекта, гены сегментации, гомеозисные гены.	ЛК
		3.2	Генетические и эпигенетические механизмы, контролирующие процесс старения	Первичные признаки старения (нестабильность генома, укорочение теломер, эпигенетические изменения, нарушение протеостаза, нарушение аутофагии). Хронические заболевания, связанные со старением. Синдром преждевременного старения Хатчинсона-Гилфорда. Прогерия взрослых – синдром Вернера. Лабораторные методы исследования биологического возраста человека.	ЛК, ЛР
		3.3	Генетика поведения. Методы психогенетических исследований	Соотношение вкладов генотипа и среды в различные психологические характеристики. Разновидности близнецового метода. Вклад индивидуальной и общей среды в формирование признака. Варьирующая экспрессивность, неполная пенетрантность и флуктуирующая асимметрия.	ЛК, ЛР
		3.4	Психогенетические исследования интеллекта, темперамента и личности	Наследование интеллектуальных способностей. Роль молекулярной стохастики: случайная моноаллельная экспрессия генов, стохастическое образование синаптических контактов, случайные соматические мутации. Эмоциональный интеллект: теории и исследования. Психогенетика агрессивного и враждебного поведения. Взаимосвязь полиморфных вариантов наиболее изученных генов с различными психологическими особенностями.	ЛР
		3.5	Основы спортивной генетики	Спортивная генетика в догеномный и постгеномный периоды. Молекулярные маркеры спортивных задатков. Гены, регулирующие состояние сердечно-сосудистой системы (выносливость). Гены, регулирующие энергетический метаболизм. Гены, регулирующие скелетно-мышечную систему. Гены, ответственные за психоэмоциональную	ЛК, ЛР

Номер раздела	Наименование раздела дисциплины	Наименование темы		Содержание темы	Вид учебной работы*
				устойчивость и мотивацию. Этические проблемы спортивной генетики.	
Раздел 4	Моногенные болезни	4.1	Мутационный процесс как основа наследственной патологии. Методы изучения моногенных болезней	Факторы мутагенеза. Классификация генных мутаций. Методы изучения моногенных болезней: биохимический, клинико-генеалогический, молекулярно-генетический. Болезни обмена веществ. Скрининговые программы.	ЛК, ЛР
		4.2	Наиболее распространенные моногенные болезни	Аутосомно-рецессивные, аутосомно-доминантные и сцепленные с полом моногенные заболевания (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, синдром Марфана, ахондроплазия, нейрофиброматоз, синдром ломкой X-хромосомы, миодистрофия Дюшенна, гемофилии А и В и др.)	ЛК
Раздел 5	Хромосомные болезни	5.1	Характеристика кариотипа человека. Кариотипирование. Методы экспресс-диагностики	Кариотип человека в норме и при патологии. Диагностика хромосомных аномалий. Классическая цитогенетика. Молекулярная цитогенетика. Выявление CNV микроматричным анализом: возможности и ограничения. Стигмы дизэмбриогенеза.	ЛК, ЛР
		5.2	Хромосомные болезни, классификация, причины возникновения. Мозаицизм	Механизмы возникновения, клинические проявления, диагностика и принципы лечения болезней, обусловленных хромосомными и геномными мутациями. Аутосомные анеуплоидии. Примеры наследственных заболеваний человека, связанных с изменением числа половых хромосом. Механизм возникновения.	ЛК, ЛР
Раздел 6	Мультифакториальные болезни	6.1	Причины возникновения и методы изучения мультифакториальных болезней	Концептуальная модель развития мультифакториальных заболеваний. Сравнение моногенных и мультифакториальных заболеваний. Признаки мультифакториального наследования. Близнецовый метод. Исследование SNP при мультифакториальных заболеваниях. Оценка относительного риска (RR) и отношения шансов (OR) при исследовании мультифакториальных заболеваний.	ЛК, ЛР
Раздел 7	Болезни с нетрадиционными типами наследования	7.1	Болезни с нетрадиционным наследованием. Классификация	Общая характеристика болезней с нетрадиционным типом наследования. Эпигенетика и геномный импринтинг. Явление гетероплазмии.	ЛК
		7.2	Митохондриальные болезни, болезни генетического импринтинга и экспансии нуклеотидных повторов	Митохондриальные болезни. Особенности наследования, примеры. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана: механизмы развития. Болезни экспансии нуклеотидных	ЛК, ЛР

Номер раздела	Наименование раздела дисциплины	Наименование темы		Содержание темы	Вид учебной работы*
				повторов: синдрома ломкой X-хромосомы и хоря Геттингтона.	
Раздел 8	Диагностика, лечение и профилактика наследственной патологии	8.1	Принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека	Медико-генетическое консультирование, его этапы, эффективность, популяционные эффекты. Скринирующие программы как профилактика наследственной патологии. Методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний человека.	ЛК, ЛР
		8.2	Молекулярные основы генетической коррекции и генотерапии	Действующее вещество генотерапевтического препарата. Способы доставки. Основные эффекты генотерапевтических препаратов. Преимущества и недостатки CRISPR-CAS9. Перспективы использования CRISPR-технологии в клинике. Генотерапевтические препараты, представленные на современном фармакологическом рынке.	ЛК
Раздел 9	Фармакогенетика	9.1	Генетически обусловленные различия в реакциях организма на лекарственные средства	Основные ферменты 1, 2 и 3 фазы метаболизма ксенобиотиков. Быстрые и медленные метаболизаторы. Фармакодинамика и фармакокинетика. Влияние факторов среды на метаболизм лекарственных средств.	ЛК
		9.2	Фармакогенетические тесты и персонализация лечебных мероприятий	Принципы проведения фармакогенетического тестирования. Фармакогенетическое тестирование для персонализации применения варфарина. Фармакогенетика мишеней.	ЛР
Раздел 10	Этические вопросы генетики человека	10.1	Этические проблемы исследования генома человека и практического использования генетических технологий	Этические проблемы генетического тестирования. Этическая проблема манипуляции с человеческими эмбрионами. Этические проблемы скрининговых исследований. Биоэтические аспекты пренатальной генетической диагностики. Этические принципы медико-генетического консультирования.	ЛК

\* - заполняется только по **ОЧНОЙ** форме обучения: ЛК – лекции; ЛР – лабораторные работы; СЗ – практические/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-100c, 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; Микроскоп биологический Nexcope NE910, управляющая рабочая станция для микроскопии
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.	

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

## 7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература:

1. Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах : учебное пособие / А.В.

Агаджанян, А.Ф. Фучич, Л.В. Цховребова, Р.И. Лазан-Турчич. - Москва : Практическая медицина, 2022. - 504 с.

2. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2024. — 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/537688>

*Дополнительная литература:*

1. 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.

2. Жилина С.С. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С.С. Жилина, Т.В. Кожанова, М.Е. Майорова ; Жилина С.С., Кожанова Т.В., Майорова М.Е. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. URL:

[https://mega.rudn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=Link\\_FindDoc&id=518467&idb=0](https://mega.rudn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=Link_FindDoc&id=518467&idb=0)

3. Clinical Genetics = Клиническая генетика : textbook / N.P. Vochkov, V.P. Puzyrev, S.A. Smirnikhina ; edited by N.P. Vochkov. - Moscow : GEOTAR-Media, 2023. - 504 p. : il. - Книга на английском языке. - ISBN 978-5-9704-7545-4

*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

<https://mega.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](http://www.studentlibrary.ru)

- ЭБС «Знаниум» <https://znanium.ru/>

2. Базы данных и поисковые системы

- Sage <https://journals.sagepub.com/>

- Springer Nature Link <https://link.springer.com/>

- Wiley Journal Database <https://onlinelibrary.wiley.com/>

- Научометрическая база данных Lens.org <https://www.lens.org>

- 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».

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

**РАЗРАБОТЧИК:**

Доцент

*Должность, БУП*

*Подпись*

Шмарина Галина  
Васильевна

*Фамилия И.О.*

**РУКОВОДИТЕЛЬ БУП:**

Заведующий кафедрой

*Должность БУП*

*Подпись*

Азова Мадина  
Мухамедовна

*Фамилия И.О.*

**РУКОВОДИТЕЛЬ ОП ВО:**

Заведующий кафедрой

*Должность, БУП*

*Подпись*

Азова Мадина  
Мухамедовна

*Фамилия И.О.*