Приложение № 4
к образовательной программе высшего образования – программе магистратуры
по направлению подготовки 06.04.01 Биология
(направленность (профиль) «Молекулярная биология клетки, иммунобиология и биомедицина»)

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «НАУЧНО-ТЕХНОЛОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ «СИРИУС»
(АНОО ВО «УНИВЕРСИТЕТ «СИРИУС»)

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ
Сертификат: 7835bcdac1c89a3da835a18f6045494f3f404337
Владелец: Некрасова Людмила Андреевна
Действителен: с 08.07.2026 до 08.07.2027

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«Медицинская генетика и геномика»

1. Трудоемкость дисциплины (модуля): 2 з.е.

2. Место дисциплины (модуля) в учебном плане:

Обязательная часть «Профессиональной подготовки» в рамках Блока 1. Дисциплины (модули), реализуется во 2 семестре.

3. Цель дисциплины (модуля): формирование у обучающихся знаний об инновационных экспериментальных методах в области медицинской генетики и геномики человека.

4. Задачи дисциплины (модуля):

– сформировать представление об основных типах наследования моногенных и хромосомных болезней;

– научить применять инновационные экспериментальные методы в фундаментальных исследованиях в области генетики и геномики человека;

– освоить принципы высокотехнологичных методов молекулярной диагностики наследственных заболеваний и молекулярно-генетических методов исследований в медицине.

5. Перечень разделов (тем) дисциплины (модуля) и их краткое содержание:

Наименование раздела (темы) дисциплины (модуля)	**Краткое содержание**
Раздел 1. Генетика моногенных заболеваний.	Классификация моногенных болезней. Гено- и фенокопии болезней. Неполная пенетрантность и варьирующая экспрессивность патологии. Типы наследования заболеваний. Молекулярные основы наиболее частых моногенных заболеваний. Митохондриальные болезни.
Раздел 2. Генетика сложных мультифакторных заболеваний.	Болезни, обусловленные мутациями в двух и более генах - полигенные болезни. Вклад факторов среды в развитие болезни. Распространенные мультифакториальные заболевания. Клинический полиморфизм и гетерогенность мультифакториальных заболеваний. Факторы риска развития заболеваний. Молекулярные основы распространенных мультифакториальных болезней.
Раздел 3. Онкогенетика.	Генетические основы гомеостаза организма и здоровья. Генетический анализ эмбриогенеза. Генетический и эпигенетический контроль. Критические периоды эмбриогенеза. Врожденные пороки развития и тератогены. Гаметопатии. Определение пола у человека и его нарушения. Генетика старения и продолжительности жизни.

Наименование раздела (темы) дисциплины (модуля)	Краткое содержание
Раздел 4. Цитогенетика и хромосомные болезни.	Хромосомы, кариотип человека. Структура и функции хромосом. Аномалии числа хромосом. Клиническая картина хромосомных болезней. Структурные аномалии хромосом. Хромосомный импринтинг. Механизмы возникновения аномалий числа хромосом.
Раздел 5. ДНК-диагностика, фармакогенетика.	Классификация и номенклатура мутаций. Мутации и полиморфизмы. Генеративные и соматические мутации. Зависимость частоты возникновения мутаций от возраста и пола. Фенотипические эффекты хромосомных и геномных мутаций на разных стадиях онтогенеза. Мозаики по геномным мутациии. Соматические мутации в онкогенезе и процессе старения. Факторы предрасположенности к возникновению мутаций. Влияние мутаций в различных генах на возраст начала проявления заболевания. Оценка общей частоты мутаций на геном и на поколение. Методы идентификации и диагностики мутаций. Фармакогенетика и наследственные заболевания.
Раздел 6. Геномика человека.	Общая характеристика генома человека. Митохондриальный геном. Ядерный геном. Гены человека: структурно-функциональная организация. Структурная и функциональная геномика человека. Типы генных кластеров и эволюционные механизмы их образования. Мультигенные семейства. Псевдогены. Мобильные элементы в геноме человека. Распределение мобильных элементов в геноме. Alu-элемент как самый многочисленный мобильный элемент в геноме человека.
Раздел 7. Практические исследования в области геномики человека.	Анализ научных статей в области медицинской генетики и геномики человека.

6. Образовательные результаты освоения дисциплины (модуля):

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ПК-1. Способен применять фундаментальные знания в области клеточной и молекулярной	ИПК-1.1. Знает фундаментальные основы клеточной и молекулярной биологии,

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
биологии, молекулярной иммунологии, иммунобиотехнологии, генной инженерии в научно-исследовательской (проектно-исследовательской) деятельности	молекулярной иммунологии, иммунобиотехнологии, генной инженерии
	ИПК-1.2. Применяет фундаментальные знания в области клеточной и молекулярной биологии, молекулярной иммунологии, иммунобиотехнологии, генной инженерии для постановки и решения исследовательских и практических задач
	ИПК-1.3. Анализирует современные проблемы в области клеточной и молекулярной биологии, иммунобиологии и биомедицины, формулирует гипотезы и вырабатывает подходы для решения исследовательских и практических задач