



АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ДОПОЛНИТЕЛЬНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«УНИВЕРСИТЕТ ВАЛДАЙ»

РАЗРАБОТЧИК

Ректор Университета Валдай



/В.В. Клевцов/

«_20_» _____ февраля _____ 2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«Нейробиология и генетика расстройств аутистического спектра (РАС)»

Дополнительная профессиональная программа
«Работа с обучающимися с расстройствами аутистического спектра»

г. Великий Новгород

Наименование учебной дисциплины: Нейробиология и генетика расстройств аутистического спектра (РАС).

Цель освоения учебной дисциплины (цель дисциплины): достижение запланированных результатов освоения образовательной программы - формирование установленных в образовательной программе компетенций.

Задачи освоения учебной дисциплины (задачи дисциплины): достижение запланированных в настоящей рабочей программе результатов освоения дисциплин - приобретение обучающимся запланированных знаний, умений, навыков.

Планируемые результаты освоения учебной дисциплины

Обучающийся должен формировать следующие результаты освоения дисциплины (планируемые результаты обучения) «Нейробиология и генетика расстройств аутистического спектра (РАС)» (коды формируемых компетенций): ПК-277.

Индикаторы достижения компетенций

Результаты обучения для настоящей дисциплины соотносятся со следующими индикаторами достижения компетенций Индикаторы достижения компетенции

На уровне знаний:

Знание современных представлений об этиологии и патогенезе расстройств аутистического спектра, включая роль генетических и средовых факторов. Знание ключевых генов-кандидатов и генетических синдромов, ассоциированных с РАС, а также типов генетических вариаций (de novo мутации, унаследованные варианты, CNV). Знание основных нейробиологических теорий РАС, затрагивающих синаптическую пластичность, нейронные сети, баланс возбуждения/торможения и роль глии. Знание принципов и возможностей современных методов исследования в нейробиологии и генетике (например, фМРТ, ЭЭГ, полногеномное секвенирование, оптогенетика). Знание о том, как специфические нейробиологические и генетические нарушения могут быть связаны с основными диагностическими критериями РАС.

На уровне умений:

Умение критически анализировать и интерпретировать научные публикации, посвященные генетике и нейробиологии РАС. Умение сопоставлять и сравнивать различные нейробиологические модели РАС, оценивая их сильные и слабые стороны на основе имеющихся эмпирических данных. Умение устанавливать связь между данными разных уровней: от генетической мутации до изменения в клеточной функции, нарушения в нейронной сети и проявления в поведении. Умение осуществлять поиск релевантной информации в специализированных научных базах данных (например, PubMed, SFARI Gene, OMIM) и синтезировать полученные сведения. Умение объяснять потенциальное значение результатов генетического тестирования для семей, воспитывающих детей с РАС, с учетом этических норм.

На уровне навыков:

Навык планирования дизайна экспериментального исследования для проверки конкретной гипотезы в области нейробиологии или генетики РАС. Навык написания структурированного научного текста (например, обзорной статьи) на основе анализа современной литературы по теме нейробиологии и генетики РАС. Навык подготовки и представления научных данных в виде устного доклада или постерной презентации. Навык интеграции данных из различных источников (генетических, нейровизуализационных, поведенческих) для формулирования комплексной

гипотезы о механизмах развития РАС. Навык оценки этических аспектов генетических и нейробиологических исследований РАС, включая вопросы информированного согласия, стигматизации и интерпретации результатов.

Объем (трудоемкость) учебной дисциплины (в академических часах): 72.

Структура учебной дисциплины:

Лекционные занятия (академических часов): 6

Практические занятия (академических часов): 2

Самостоятельная работа (академических часов): 64

Тематический план учебной дисциплины (содержание учебной дисциплины)

Тема № 1: Введение в РАС: клиническая картина, диагностика и гетерогенность

Тема № 2: Основы генетики РАС: наследуемость, модели наследования и типы мутаций

Тема № 3: Молекулярная генетика РАС: гены высокого риска, полигенные факторы и общие варианты

Тема № 4: Эпигенетические механизмы и взаимодействие генов со средой в этиологии РАС

Тема № 5: Нарушения раннего развития мозга: нейрогенез, миграция нейронов и синаптический прунинг

Тема № 6: Нейронные сети и коннективность мозга при РАС: структурные и функциональные аспекты

Тема № 7: Клеточная нейробиология РАС: синаптическая дисфункция и дисбаланс возбуждения/торможения

Тема № 8: Нейробиологические основы коморбидных состояний и гендерные различия при РАС

Тема № 9: Экспериментальные модели РАС: от животных моделей до церебральных органоидов

Тема № 10: Биомаркеры, таргетная терапия и перспективы персонализированной медицины при РАС

Текущий контроль

Форма текущего контроля по учебной дисциплине: Тестирование.

Примеры заданий:

Задание: Согласно современным диагностическим критериям (например, DSM-5), что является ключевой диагностической диадой для расстройств аутистического спектра (РАС)?

- Нарушения только в сфере социального взаимодействия без повторяющегося поведения
- Задержка речевого развития и низкий уровень интеллекта
- + Стойкие дефициты в социальной коммуникации и социальном взаимодействии, а также ограниченные, повторяющиеся паттерны поведения, интересов или деятельности
- Гиперактивность и дефицит внимания

- Наличие исключительно сенсорной гиперчувствительности

Задание: Какой тип генетических мутаций часто связывают со спорадическими (не унаследованными от родителей) случаями РАС у детей, чьи родители не имеют аутизма?

- Аутосомно-рецессивные мутации, унаследованные от обоих родителей-носителей
- + Мутации *de novo*, возникшие спонтанно в половых клетках родителей или на ранних стадиях эмбрионального развития
- Митохондриальные мутации, передающиеся только по материнской линии
- Соматические мутации, возникающие в клетках тела в процессе жизни
- Хромосомные транслокации, всегда наследуемые от одного из родителей

Задание: Что представляет собой полигенный фактор риска при РАС?

- Наличие одной редкой мутации в гене высокого риска, такой как SHANK3 или CHD8
- + Суммарный эффект множества распространенных в популяции генетических вариантов, каждый из которых вносит небольшой вклад в предрасположенность к РАС
- Химическая модификация ДНК, не изменяющая ее последовательность
- Влияние неблагоприятных факторов окружающей среды во время беременности
- Диагностический тест, однозначно подтверждающий наличие РАС

Задание: Какой из перечисленных механизмов является примером эпигенетического влияния на экспрессию генов, ассоциированных с РАС?

- Возникновение мутации *de novo* в последовательности ДНК гена
- + Метилирование ДНК в промоторной области гена, приводящее к подавлению его транскрипции
- Наследование рецессивного аллеля от обоих родителей
- Ошибка в процессе трансляции мРНК в белок на рибосоме
- Влияние ионизирующего излучения, вызывающего разрывы в цепи ДНК

Задание: Синаптический прунинг – это естественный процесс элиминации избыточных синапсов в ходе развития мозга. Какое нарушение этого процесса наиболее часто связывают с РАС?

- Полное отсутствие синаптического прунинга на протяжении всей жизни
- Чрезмерно активный прунинг, приводящий к недостаточному количеству синапсов
- + Недостаточный или замедленный прунинг, ведущий к избыточной синаптической плотности и "шумным" нейронным сетям
- Прунинг, затрагивающий исключительно тормозные синапсы
- Преждевременное начало прунинга в эмбриональном периоде

Промежуточная аттестация

Форма промежуточной аттестации по учебной дисциплине: Экзамен.

Примеры заданий:

Задание: Какая особенность коннективности мозга часто наблюдается при РАС по данным функциональной МРТ (фМРТ)?

- Глобальная гиперконнективность (усиление связей) между всеми отделами мозга

- + Сочетание локальной гиперконнективности (избыточных связей на коротких расстояниях) и глобальной гипоконнективности (ослабления связей на длинных расстояниях)
- Полное отсутствие функциональных связей между левым и правым полушариями
- Изолированное усиление связей только в зрительной коре
- Стабильно одинаковая картина коннективности у всех людей с РАС без исключений

Задание: Какая гипотеза является одной из центральных в клеточной нейробиологии РАС и объясняет многие его симптомы на уровне синапсов?

- + Гипотеза о дисбалансе возбуждения и торможения (E/I imbalance), то есть нарушении соотношения между глутаматергической и ГАМКергической нейротрансмиссией
- Теория избыточной миелинизации аксонов в коре головного мозга
- Гипотеза о первичном дефиците дофаминергической системы, как при болезни Паркинсона
- Теория массового апоптоза (гибели) нейронов в постнатальном периоде
- Гипотеза о нарушении исключительно калиевых каналов в мембране нейронов

Задание: Что подразумевает гипотеза "женского защитного эффекта" (female protective effect) при РАС?

- Женщины имеют более выраженные симптомы РАС при той же генетической нагрузке
- У женщин РАС всегда протекает в более легкой форме благодаря гормональным факторам
- + Для развития РАС у девочек требуется более значительная генетическая или средовая нагрузка, чем у мальчиков
- Диагностические критерии РАС разработаны исключительно для мальчиков и не применимы к девочкам
- Иммунная система женщин полностью защищает мозг от факторов, вызывающих РАС

Задание: Какое уникальное преимущество предоставляют церебральные органоиды как экспериментальная модель для изучения нейробиологии РАС по сравнению с животными моделями?

- Возможность изучать сложное социальное поведение и коммуникацию
- Полное воспроизведение структуры и функций взрослого человеческого мозга
- + Возможность исследовать специфичные для человека аспекты раннего нейрогенеза и формирования нейронных сетей на основе клеток пациента
- Они являются более дешевой и быстрой альтернативой для тестирования всех лекарственных препаратов
- Они позволяют изучать влияние системных факторов, таких как иммунная система и метаболизм всего организма

Задание: Что является основной целью поиска биомаркеров при РАС?

- Создание универсального лекарства, полностью излечивающего РАС у всех пациентов
- + Объективная оценка риска, ранняя диагностика, стратификация пациентов на подгруппы и мониторинг ответа на терапию
- Замена клинической диагностики на полностью автоматизированный анализ крови
- Доказательство того, что РАС имеет исключительно генетическую природу

- Определение точного возраста, в котором у ребенка проявятся симптомы РАС

Содержание самостоятельной работы обучающихся по учебной дисциплине: подготовка к занятиям: изучение теоретического материала, чтение учебников и дополнительных источников, конспектирование; подготовка к промежуточной аттестации; самостоятельное изучение дополнительных материалов; анализ и интерпретация данных – составление аналитического отчета обучающегося по дисциплине.

Условия реализации рабочей программы дисциплины

Материально-техническое обеспечение реализации дисциплины: технические средства доступа к электронной информационно-образовательной среде.

Учебно-методическое обеспечение (электронные учебно-методические материалы) освоения учебной дисциплины (в том числе учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине):

Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине представляет собой приложение к настоящей образовательной программе, содержащее оценочные материалы.

Список литературы

Нормативно-правовая база

Конституция Российской Федерации

Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (далее — Закон об образовании).

Основная литература

Вентцель, К. Н. Педагогика творческой личности / К. Н. Вентцель. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 206 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-15391-0. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/568341>

Выготский, Л. С. Основы дефектологии / Л. С. Выготский. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 332 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-11695-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/566577>

Интеллект в цифровом образовании: естественный, искусственный, эмоциональный — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 1 с. — (Юрайт.Академия). — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/581570>

Клапаред, Э. Психология ребенка и экспериментальная педагогика / Э. Клапаред ; под редакцией Д. Т. Кацарова. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 158 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-13367-7. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/567411>

Кащенко, В. П. Педагогическая коррекция. Исправление недостатков характера у детей и подростков : учебник для среднего профессионального образования / В. П. Кащенко. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 228 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-20506-0. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/599099>

Макаренко, А. С. Методика воспитательной работы. Избранные труды / А. С. Макаренко. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 323 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-08066-7. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/562001>

Лай, В. Экспериментальная педагогика / В. Лай ; под редакцией В. Е. Игнатъева ; переводчик Е. И. Воскресенская. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 146 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-11549-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/566505>

Челпанов, Г. И. Учебник психологии : учебник / Г. И. Челпанов. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 221 с. — (Антология мысли). — ISBN 978-5-534-12188-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/566825>

Дополнительная литература

Балтийский федеральный университет им. Иммануила Канта. Вестник Балтийского федерального университета им. И. Канта. Серия: Филология, педагогика, психология : журнал / ФГАОУ ВО "Балтийский федеральный университет им. Иммануила Канта". — Калининград : Изд-во БФУ им. И. Канта // Национальная Электронная Библиотека [сайт]. — URL: https://rusneb.ru/catalog/000199_000009_008503841/

Контенткон 2025: авторство, ИИ-генерация и использование учебного контента — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 1 с. — (Юрайт.Академия). — ISBN 978-5-534-14536-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/582265>

Каптерев, П. Ф. История русской педагогики в 2 ч. Часть 1. Церковно-религиозная и государственная педагогика : учебник для вузов / П. Ф. Каптерев. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 283 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-04051-7. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/598605>

Каптерев, П. Ф. История русской педагогики в 2 ч. Часть 2. Общественная педагогика : учебник для вузов / П. Ф. Каптерев. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 271 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-04053-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/598612>

Психология человека в образовании = Psychology in education : научный журнал. — Санкт-Петербург // Национальная Электронная Библиотека [сайт]. — URL: https://rusneb.ru/catalog/000199_000009_010815716/

Интернет-ресурсы

Информационное обеспечение представляет собой перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем.

Каждый обучающийся обеспечивается индивидуальным неограниченным доступом к электронно-библиотечной системе (цифровой (электронной) библиотеке) «ЮРАЙТ» (<https://urait.ru/>), содержащей издания учебно-методической и иной литературы.

Каждый обучающийся обеспечивается индивидуальным неограниченным доступом к федеральной государственной информационной системе «Национальная электронная библиотека» (<https://rusneb.ru/>).

Состав необходимого комплекта лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства (программное обеспечение): реестровая запись №3722 от 23.07.2017 в едином реестре российских программ для электронных вычислительных машин и баз данных); Яндекс.Телемост (реестровая запись №13556 от 20.05.2022 в едином реестре российских программ для электронных вычислительных машин и баз данных).

Электронные информационные ресурсы (ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»):

- Состав современных профессиональных баз данных

Федеральная служба государственной статистики (<https://rosstat.gov.ru/>);

Открытые данные России (<https://data.gov.ru/>);

Статистический Отдел Организации Объединенных Наций (United Nations Statistics Division) (<http://data.un.org/>);

База данных ЮНЕСКО (<https://www.unesco.org/en/key-data>).

- Состав информационных справочных систем

Высшая аттестационная комиссия при Министерстве науки и высшего образования Российской Федерации (<https://vak.minobrnauki.gov.ru/main>);

Официальный интернет-портал правовой информации (Государственная система правовой информации) (<http://pravo.gov.ru/>);

Система обеспечения законодательной деятельности (<https://sozd.duma.gov.ru/>);

Собрание законодательства Российской Федерации (<https://www.szrf.ru/>);

Государственная автоматизированная система Российской Федерации «Правосудие» (ГАС «Правосудие») (<https://sudrf.ru/>);

Нормативные правовые акты в Российской Федерации. Министерство юстиции Российской Федерации (<http://pravo.minjust.ru/>).

- Иные информационные ресурсы - информационные ресурсы органов государственной власти

Президент России (<http://kremlin.ru/>);

Правительство России (<http://government.ru/>);

Министерство науки и высшего образования РФ (<https://www.minobrnauki.gov.ru/>);

Министерство просвещения РФ (<https://edu.gov.ru/>);

Министерство экономического развития Российской Федерации (<https://www.economy.gov.ru/>);

Министерство цифрового развития, связи и массовых коммуникаций Российской Федерации (<https://digital.gov.ru/>).

- Иные информационные ресурсы - периодические издания

ТАСС (<https://tass.ru/>);
РИА НОВОСТИ (<https://ria.ru/>);
Коммерсантъ (<https://www.kommersant.ru/>);
RT (<https://rt.com/>).

- Информационные поисковые системы

Яндекс (<https://ya.ru/>);
MAIL.RU (<https://www.mail.ru/>).