

Минобрнауки России

Бузулукский гуманитарно-технологический институт (филиал)  
федерального государственного бюджетного образовательного учреждения  
высшего образования  
**«Оренбургский государственный университет»**

Кафедра биоэкологии и техносферной безопасности

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

**ДИСЦИПЛИНЫ**

*«Б.1.В.ОД.6 Генетика человека»*

Уровень высшего образования

**БАКАЛАВРИАТ**

Направление подготовки

*06.03.01 Биология*

(код и наименование направления подготовки)

*Биоэкология*

(наименование направленности (профиля) образовательной программы)

Тип образовательной программы

*Программа академического бакалавриата*

Квалификация

*Бакалавр*

Форма обучения

*Очная*

Год набора 2020

Рабочая программа рассмотрена и утверждена на заседании кафедры

Кафедра биоэкологии и техносферной безопасности

наименование кафедры

протокол № 5 от "10" 01 2020г.

Декан строительного-технологического факультета



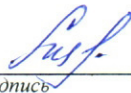
Н.В. Бутримова

расшифровка подписи

Исполнители:

доцент БТФ

должность



подпись

М.А. Щепланова

расшифровка подписи

должность

подпись

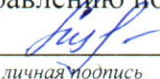
расшифровка подписи

СОГЛАСОВАНО:

Председатель методической комиссии по направлению подготовки

06.03.01 Биология

код наименование



личная подпись

М.А. Щепланова

расшифровка подписи

Заведующий библиотекой



личная подпись

Т. А. Лопатина

расшифровка подписи

© Щепланова М.А., 2020

© БГТИ(филиал)ОГУ, 2020

## 1 Цели и задачи освоения дисциплины

### Цель (цели) освоения дисциплины:

изучение явлений наследственности и изменчивости у человека на всех уровнях его организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном и популяционном; ознакомление студентов с современными достижениями в области исследований генома человека путем использования приемов составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок.

### Задачи:

- понимание особенностей человека как объекта генетического анализа;
- ознакомление с классическими, молекулярно-генетическими и геномными методами анализа изменчивости и наследуемости у человека;
- ознакомление с молекулярно-генетической основой патологических и нейтральных («нормальных») признаков человека, анализом закономерностей их наследования и оценкой их распространенности в различных популяциях человека;
- понимание факторов, формирующих генетическую структуру популяций (мутации, генетический дрейф, изоляция, миграции, отбор) и ознакомление с современными методами оценки генетической гетерогенности и подразделенности популяций человека;
- ознакомление с основными положениями эволюционной генетики человека и применение геномных данных для изучения эволюции и популяционной истории человека;
- применение приемов составления научно-технических отчетов и пояснительных записок;
- формирование способности излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты исследований;

## 2 Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина относится к обязательным дисциплинам (модулям) вариативной части блока 1 «Дисциплины (модули)»

Пререквизиты дисциплины: *Б.1.Б.19 Физиология человека и животных, Б.1.Б.21 Цитология, гистология и биология развития, Б.1.Б.23 Генетика и эволюция*

Постреквизиты дисциплины: *Б.1.В.ОД.15 Радиоэкология*

## 3 Требования к результатам обучения по дисциплине

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих результатов обучения

Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций	Формируемые компетенции
<b>Знать:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- особенности проявления наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живого;</li><li>- причины изменчивости и ее роль в сохранении биоразнообразия;</li><li>- генетическую структуру популяций;</li><li>- происхождение и эволюцию генома человека; закономерности в эволюции кариотипов</li><li>- общие закономерности наследования признаков,</li><li>- историю изучения генетики человека,</li><li>- методы изучения генетики человека,</li></ul>	ОПК-7 способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике

Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций	Формируемые компетенции
<ul style="list-style-type: none"> <li>- классические типы наследования у человека,</li> <li>- генетические факторы популяции,</li> <li>- закон Харди – Вайнберга,</li> <li>- причины возникновения наследственных болезней и их классификацию,</li> <li>- проблемы канцерогенеза.</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить сравнительный анализ данных по генетическим основам эволюционного и популяционного процесса;</li> <li>- популярно и научно правильно объяснять закономерности наследственности и изменчивости человека;</li> <li>- решать генетические задачи, связанные с закономерностями наследственности и изменчивости;</li> <li>- применять генетические законы в объяснении различных явлений природы;</li> <li>- уметь использовать статистические методы в биологии.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- понятийным аппаратом дисциплины;</li> <li>- алгоритмом решения задач.</li> <li>- методами экспериментальной деятельности;</li> <li>- методами поиска необходимой достоверной информации в библиотеках, музеях;</li> <li>- методами подбора материалов, используя интернет - ресурсы.</li> </ul>	
<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методы ведения научного поиска в базе литературных данных;</li> <li>- основные правила составления научных отчетов;</li> <li>- современное оборудование и программы для составления отчетов, обзоров, составления баз данных;</li> <li>- способы представления результатов полевых и лабораторных биологических исследований.</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить наблюдения и практические работы, связанные с изучением растений;</li> <li>- критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований;</li> <li>- использовать теоретические знания для практического решения профессиональных задач.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, и представления результаты полевых и лабораторных биологических исследований.</li> </ul>	<p>ПК-2 способность применять на практике приемы составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, излагать и критически анализировать получаемую информацию и представлять результаты полевых и лабораторных биологических исследований</p>

## 4 Структура и содержание дисциплины

### 4.1 Структура дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетные единицы (108 академических часов).

Вид работы	Трудоемкость, академических часов	
	6 семестр	всего
<b>Общая трудоёмкость</b>	<b>108</b>	<b>108</b>

Вид работы	Трудоемкость, академических часов	
	6 семестр	всего
<b>Контактная работа:</b>	<b>34,25</b>	<b>34,25</b>
Лекции (Л)	18	18
Практические занятия (ПЗ)	16	16
Промежуточная аттестация (зачет, экзамен)	0,25	0,25
<b>Самостоятельная работа:</b> - самоподготовка (проработка и повторение лекционного материала и материала учебников и учебных пособий); - подготовка к практическим занятиям; - подготовка к рубежному контролю.	<b>73,75</b>	<b>73,75</b>
<b>Вид итогового контроля (зачет, экзамен, дифференцированный зачет)</b>	<b>зачет</b>	

#### Разделы дисциплины, изучаемые в 6 семестре

№ раздела	Наименование разделов	Количество часов				
		всего	аудиторная работа			внеауд. работа
			Л	ПЗ	ЛР	
1	Введение.	14	2	2	-	10
2	Методы исследования.	22	2	6	-	14
3	Элементы генетики.	20	4	2	-	14
4	Элементы популяционной генетики.	16	4	2	-	10
5	Наследственность и патология.	20	4	2	-	14
6	Элементы теории вероятностей.	16	2	2	-	12
	Итого:	108	18	16	-	74

#### 4.2 Содержание разделов дисциплины

##### Раздел № 1 Введение.

Предмет и задачи генетики человека. История вопроса. Евгеника – учение о наследственном здоровье человека. Предмет и задачи медико-генетического консультирования. Основоположники консультирования. Эффективность генетического консультирования. Принципы консультирования. Этические аспекты консультирования. Этапы консультирования: уточнение диагноза, определение прогноза потомства, изложение заключения. Продолжительность консультирования. Проспективное, ретроспективное консультирование. Понятие о кровнородственных браках. Опасность кровнородственных браков для потомства.

##### Раздел № 2 Методы исследования.

Особенности генетики человека. Человек как биосоциальное существо. Клинико – генеалогический метод, границы его применения. Правила составления генеалогии. Объем генеалогии. Легенда. Этапы составления родословной: сбор сведений, установление родственных связей, установление характера наследования, математическая обработка результатов. Дерматоглифика. Дактилоскопия, пальмоскопия, плантостокопия. Близнецовый метод, его сущность и границы применения. Клинические методы исследования. Амниоцентез. Биохимические методы. Митохондриальные гены. Биологические модели наследственных болезней человека: животные линейные, трансгенные, регуляция работы генов, культуры клеток.

##### Раздел № 3 Элементы генетики.

Типы клеток: соматические, половые (гаметы). Способы деления клеток: митоз, мейоз, их значение для организма, вида в целом. Хромосомы, химический состав, уровни структурной организации хромосом. Центромеры, организация и значение центромерных участков. Группы сцепления. Генетические карты хромосом. Программа «Геном человека».

Законы Менделя. Условия выполнения законов Менделя. Причины отклонений от классических (менделевских) расщеплений. Законы Моргана. Мутации. Классификация мутаций. Мутации генные, хромосомные, геномные. Виды генных аномалий. Виды хромосомных аномалий. Виды геномных аномалий. Кариотип, кариограмма. Денверская и Парижская (1971 г) классификации хромосом. Форма записи кариотипов. Типы наследования у человека.

Инактивированные X – хромосомы. Тельце Барра. Тельца Барра как генетический индикатор.

#### **Раздел № 4 Элементы популяционной генетики.**

Популяция, состав и структура популяции, отбор в популяциях. Особенности отбора в популяциях людей. Браки рандомизированные, ассортативные. Кровное родство (инбридинг), степень родства, коэффициент родства, коэффициент инбридинга. Равновесие в популяциях. Частоты аллелей (генов), частоты генотипов. Закон (принцип) Харди – Вайнберга. Особенности применения закона Харди – Вайнберга к популяциям людей. Факторы, нарушающие равновесное популяций: мутации, миграции, дрейф генов, изоляция, эффект родоначальника. Механизмы, поддерживающие равновесие частот генов: равновесие между мутационным процессом и отбором, дифференциальный отбор. Генетическая структура популяции: мутанты, сегреганты, носители признака. Частота мутирования.

#### **Раздел № 5 Наследственность и патология.**

Наследственные болезни, врожденные болезни. Доказательства наследственного характера болезни. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни. Генные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. Митохондриальные болезни. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов. Определение вероятности наследования признаков. Определение типа наследования болезни. «Проскакивающие» поколения, факторы, обуславливающие «проскакивание». Моногенные поражения. Особенности моногенных поражений: антиципация, абиотрофия. Оценка пенетрантности. Профилактика и лечение наследственных болезней: успехи и перспективы.

#### **Раздел № 6 Элементы теории вероятностей.**

Понятие события. Классификация событий: достоверные, невозможные, случайные совместные, несовместные, противоположные, независимые. Вероятность. Предмет и задачи теории вероятностей. Правила сложения, умножения вероятностей. Теорема (правило) Байеса. Комбинаторика. Предмет и задачи комбинаторики. Перестановки. Размещения. Сочетания. Применение расчетов вероятностей в генетике, в генетическом консультировании.

### **4.3 Практические занятия (семинары)**

№ ПЗ	№ раздела	Тема	Кол-во часов
1	1	Человек как объект генетических исследований. Генеалогический метод исследования человека	2
2	2	Цитогенетический метод. Определение полового хроматина	2
3	2	Молекулярно-генетический и биохимический методы.	2
4	2	Фенотипический и близнецовый методы.	2
5	3	Дерматоглифические исследования.	2
6	4	Иммунологический и популяционно-статистический методы исследования.	2
7	4,6	Изучение распределения профилей моторной асимметрии у студентов в группе.	2
8	5	Медико-генетическое консультирование	2
		Итого:	16

## **5 Учебно-методическое обеспечение дисциплины**

### **5.1 Основная литература**

- Шевченко, В. А. Генетика человека: учебник / В. А. Шевченко, Н. А. Топорнина, Н. С. Стволинская. - 2-е изд., исправ. и доп.. - Москва : ВЛАДОС, 2004. - 240 с. : ил... - (Учебник для вузов). - Библиогр.: с. 237 ISBN 5-691-00717-3.

- Медицинская биология и общая генетика: учебник [Электронный ресурс]. / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская. – 3-е изд., испр. – Минск : Вышэйшая школа, 2017. – 480 с. : схем., табл., ил. – ISBN 978-985-06-2886-2.– Режим доступа: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=477427>.

## 5.2 Дополнительная литература

- Мандель, Б.Р. Основы современной генетики: учебное пособие [Электронный ресурс]. / Б.Р. Мандель. – Москва ; Берлин : Директ-Медиа, 2016. – 334 с. : ил. – ISBN 978-5-4475-8332-3. – DOI 10.23681/440752. – Режим доступа: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=440752>.

- Генетика: учеб. пособие для вузов / А. А. Жученко. – Москва : КолосС, 2004. - 480 с. : ил.. - (Учебники и учебные пособия для высших учебных заведений). - Библиогр.: с. 468 - ISBN 5-9532-0069-2.

- Биология. В двух книгах. Книга 1 [Текст] : учеб. / под ред. В.Н. Ярыгина. - Москва : Высшая школа, 2005. - 431 с : ил. - ISBN 5-06-004588-9. - ISBN 5-06-004590-0. - ISBN 978-5-06-004589-5.

- Малахова, М. С. Генетика и селекция. Практикум для выполнения лабораторных работ [Текст] / М. С. Малахова. - Бузулук : БГТИ (филиал) ГОУ ОГУ, 2006. - 149 с. - Библиогр.: с. 121.

- Малахова, М. С. Генетика [Текст]: практикум / М. С. Малахова. - Бузулук : БГТИ (филиал) ОГУ, 2011. - 135 с. - Библиогр.: с. 116

- Медицинская генетика: учебник; Н. П. Бочков.- 2-е изд.. – Москва : Академия, 2003. - 192. - (среднее профессиональное образование) - ISBN 5-7695-1253-9.

## 5.3 Периодические издания

Генетика : журнал. - Москва : Российская академия наук

Здоровье населения и среда обитания : журнал. - Москва : ФБУЗ Федеральный центр гигиены и эпидемиологии

Физиология человека : журнал. - Москва : Наука

## 5.4 Интернет-ресурсы

<http://www.ict.edu.ru/> - ИКТ-Портал: Библиотека

[https://bioumo.ru/links/?SECTION\\_ID=366](https://bioumo.ru/links/?SECTION_ID=366) - Федеральное УМО «Биологические науки»

<http://herzenlib.ru> - Центр экологической информации и культуры/ Рубрика «Экология»

<http://eco.rian.ru>, Национальный информационный портал <http://www.priroda.ru>

## 5.5 Программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы современных информационных технологий

1 Операционная система Microsoft Windows.

2 Microsoft Office.

3 <http://www.rmass.ru/> - Информационные системы: Российская медицинская ассоциация, Профессиональный интернет-ресурс.

4 <http://www.who.int/ru/> - База данных: Всемирная организация здравоохранения;

5 <http://window.edu.ru> - Единое окно доступа к образовательным ресурсам

6 <https://img.ras.ru/ru> - Сайт [Института молекулярной генетики РАН](http://www.priroda.ru).

## **6 Материально-техническое обеспечение дисциплины**

Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, помещение для самостоятельной работы.

Учебные аудитории укомплектованы специализированной мебелью, аудиторной доской и техническими средствами обучения (стационарный или переносной проекционный экран, ноутбук переносной, мультимедиа -проектор), служащими для представления учебной информации большой аудитории. Для проведения практических работ используются учебно-наглядные пособия.

Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, текущего контроля и промежуточной аттестации (компьютерный класс) оснащена специализированной мебелью, аудиторной доской, техническими средствами обучения (стационарный проекционный экран, мультимедиа – проектор, компьютерная техника, подключенная к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ОГУ).

Помещение для самостоятельной работы оснащено специализированной мебелью, компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ОГУ.

### ***К рабочей программе прилагаются:***

- Фонд оценочных средств для проведения аттестации уровня сформированности компетенций обучающихся по дисциплине;
- Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.