

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

«Б1.Д.В.19 Генетика человека»

Уровень высшего образования

БАКАЛАВРИАТ

Направление подготовки

06.03.01 Биология

(код и наименование направления подготовки)

Биомедицина

(наименование направленности (профиля) образовательной программы)

Квалификация

Бакалавр

Форма обучения

Очно-заочная

Год набора 2022

Рабочая программа дисциплины «Б1.Д.В.19 Генетика человека» рассмотрена и утверждена на заседании кафедры

Кафедра биоэкологии и техносферной безопасности
наименование кафедры

протокол № 7 от "21" 02 2022г.

Декан строительно-технологического факультета И.В. Завьялова
наименование факультета подпись расшифровка подписи

Исполнители:
ст. преподаватель Е.В. Криволапова Е.В.
должность подпись расшифровка подписи

должность подпись расшифровка подписи

СОГЛАСОВАНО:

Заместитель директора по НМР М.А. Зорина
личная подпись расшифровка подписи

Председатель методической комиссии по направлению подготовки
06.03.01 Биология А.Н. Егоров
код наименование личная подпись расшифровка подписи

Уполномоченный по качеству кафедры М.А. Щепланова
личная подпись расшифровка подписи

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 Д «Дисциплины (модули)»

Пререквизиты дисциплины: *Б1.Д.Б.26 Генетика с основами селекции*

Постреквизиты дисциплины: *Б1.Д.В.Э.5.1 Общая патология и тератология*

3 Требования к результатам обучения по дисциплине

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих результатов обучения

Код и наименование формируемых компетенций	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций
ПК*-4 Готов использовать нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности работ, способностью оценивать биобезопасность продуктов биотехнологических и биомедицинских производств	ПК*-4-В-1 Использует методы работы с различными биологическими моделями для решения научно-исследовательских и производственных задач, методы оценки биологической и экологической безопасности производств	Знать: <ul style="list-style-type: none">- методы изучения генетики человека,- классические типы наследования у человека,- генетические факторы популяции,- закон Харди – Вайнберга,- методы ведения научного поиска в базе литературных

Код и наименование формируемых компетенций	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций
		<p>данных;</p> <ul style="list-style-type: none"> - современное оборудование и программы для составления отчетов, обзоров, составления баз данных. <p><u>Уметь:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить сравнительный анализ данных по генетическим основам эволюционного и популяционного процесса; - популярно и научно правильно объяснять закономерности наследственности и изменчивости человека; - решать генетические задачи, связанные с закономерностями наследственности и изменчивости; - применять генетические законы в объяснении различных явлений природы; - использовать нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности работ, способен оценивать биологическую и экологическую безопасность производств; - использовать теоретические знания для практического решения профессиональных задач. <p><u>Владеть:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - методами экспериментальной деятельности; - методами поиска необходимой достоверной информации в библиотеках, музеях; - методами подбора материалов, используя интернет - ресурсы. - навыками составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, и представления результаты полевых и лабораторных биологических исследований.

4 Структура и содержание дисциплины

4.1 Структура дисциплины

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

Вид работы	Трудоемкость, академических часов	
	5 семестр	всего
Общая трудоёмкость	108	108
Контактная работа:	34,25	34,25
Лекции (Л)	18	18
Практические занятия (ПЗ)	16	16
Промежуточная аттестация (зачет, экзамен)	0,25	0,25
Самостоятельная работа: <i>- самоподготовка (проработка и повторение лекционного материала и материала учебников и учебных пособий;</i> <i>- подготовка к практическим занятиям)</i>	73,75	73,75
Вид итогового контроля (зачет, экзамен, дифференцированный зачет)	зачет	

Разделы дисциплины, изучаемые в 5 семестре

№ раздела	Наименование разделов	Количество часов				
		всего	аудиторная работа			внеауд. работа
			Л	ПЗ	ЛР	
1	Введение.	14	2	2	-	10
2	Методы исследования генетики человека.	22	2	6	-	14
3	Элементы генетики. Цитогенетика человека	20	4	2	-	14
4	Элементы популяционной генетики.	16	4	2	-	10
5	Наследственность и патология. Основные типы наследственных заболеваний	20	4	2	-	14
6	Геном человека	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 генетики человека.

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. Кли-

нические методы исследования. Амниоцентез. Биохимические методы. Митохондриальные гены. Биологические модели наследственных болезней человека: животные линейные, трансгенные, регуляция работы генов, культуры клеток.

Раздел № 3 Элементы генетики. Цитогенетика человека.

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. Основные типы наследственных заболеваний

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, абiotрофия. Оценка пенетрантности. Профилактика и лечение наследственных болезней: успехи и перспективы.

Раздел № 6 Геном человека.

Программа «Геном человека»: ее возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медикогенетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика. Генетическая инженерия.

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 - 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 LibreOffice

2 Microsoft Office 2007 (лицензия по договору № ПО/8-12 от 28.02.2012 г.).

3 <http://www.rmss.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 лекционного типа, оснащенные следующим оборудованием: стационарный мультимедиа-проектор и проекционный экран, переносной ноутбук, кафедра, посадочные места для обучающихся, рабочее место преподавателя, учебная доска.

Учебные аудитории для проведения групповых консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оснащенные следующим оборудованием: комплекты ученической мебели; компьютеры с подключением к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ОГУ, электронные библиотечные системы.

Учебные аудитории для практических занятий (семинаров) оснащены следующим оборудованием: переносной проектор и настенный экран, переносной ноутбук, кафедра, посадочные места для обучающихся, рабочее место преподавателя, учебная доска, коллекции, раздаточный материал, аптечка для оказания первой помощи.

Помещение для самостоятельной работы. Аудитории оснащены компьютерной техникой, подключенной 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.