Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Райхерт Татьяна Николаевна
Должность: Директор
Дата подписания: 16.10.2023 14:04:30
Уникальный программный ключ:
c914df807d771447164c08ee17f8e2f93dde816b

Министерство просвещения Российской Федерации
Нижнетагильский государственный социально-педагогический институт (филиал)
федерального государственного автономного образовательного учреждения
высшего образования
«Российский государственный профессионально-педагогический университет»

Факультет естествознания, математики и информатики
Кафедра естественных наук и физико-математического образования

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.О.07.09 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Уровень высшего образования	Бакалавриат
Направление подготовки	44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки)
Профили	Биология и экология
Форма обучения	Очная

Нижний Тагил
2022

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека». Нижнетагильский государственный социально-педагогический институт (филиал) ФГАОУ ВО «Российский государственный профессионально-педагогический университет», Нижний Тагил, 2022. – 19 с.

Настоящая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки) (№125 от 22.02.2018)

Автор: канд. биол. наук, доцент кафедры ЕНФМ О. В. Полявина

Одобрена на заседании кафедры ЕНФМ 17 июня 2022 г., протокол № 9.

Заведующий кафедрой ЕНФМ О. В. Полявина

Рекомендована к печати методической комиссией ФЕМИ 21 июня 2022 г., протокол № 9.

Председатель методической комиссии В. А. Гордеева

© Нижнетагильский государственный социально-педагогический институт (филиал) ФГАОУ ВО «Российский государственный профессионально-педагогический университет», 2022.
© Полявина Ольга Валентиновна, 2022.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цель и задачи освоения дисциплины……. 4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы…… 4
3. Результаты освоения дисциплины…….. 4
4. Структура и содержание дисциплины…… 5
4.1. Объем дисциплины и виды контактной и самостоятельной работы…….. 5
4.2. Учебно-тематический план……. 5
4.3. Содержание дисциплины……..……... 8
5. Образовательные технологии……. 13
6. Учебно-методические материалы…….. 13
6.1. Организация самостоятельной работы студентов …… 13
6.2. Организация текущего контроля и промежуточной аттестации……. 16
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение…….. 18
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины…….. 18

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель дисциплины: формирование представлений о закономерностях наследственности и изменчивости человека, основах медицинской генетики.

Задачи:

1. Углубить теоретическую общебиологическую подготовку студентов в области общей и медицинской генетики.
2. Познакомиться с основными методами изучения генетики человека.
3. Познакомиться с основами медицинской генетики, основными группами наследственных заболеваний, причинами и механизмами их возникновения;
4. Расширить представление о наследственности человека как важном факторе индивидуального и общественного здоровья, о генетической уникальности человека.
3. Ознакомить студентов с возможностями планирования рождения здорового потомства, предупреждения рождения детей с наследственными патологиями.
4. Развить умения и навыки работы студентов с биологическими объектами, наглядными пособиями, техническими средствами обучения.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Генетика человека» является частью учебного плана по направлению подготовки 44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки), профили «Биология и экология». Дисциплина Б1.О.07.09 «Генетика человека» включена в Блок Б.1 «Дисциплины (модули)», в Б1.О.07 «Предметно-методический модуль по профилю Биология». Дисциплина реализуется в НТГСПИ (ф) РГППУ на кафедре естественных наук и физико-математического образования.

Дисциплина логически связана с курсом «Генетика», обеспечивая формирование общебиологического мировоззрения, необходимого для полноценного освоения биологии на современном уровне развития науки.

3. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина направлена на формирование и развитие следующих компетенций:

Категория (группа) компетенций	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
	ПК-1. Способен осваивать и использовать теоретические знания и практические умения и навыки в предметной области при решении профессиональных задач.	ПК-1.1. Знает: структуру, состав и дидактические единицы предметной области (биология, экология)
		ПК-1.2. Умеет осуществлять отбор учебного содержания для его реализации в различных формах обучения в соответствии с требованиями ФГОС ОО
		ПК-1.3. Демонстрирует умение разрабатывать различные формы учебных занятий, применять методы, приемы и технологии обучения, в том числе информационные
	ПК-3. Способен формировать развивающую образовательную среду для достижения личностных, предметных и метапредметных результатов обучения средствами преподаваемых	ПК 3.1. Владеет способами интеграции учебных предметов для организации развивающей учебной деятельности (исследовательской, проектной, групповой и др.)
		ПК 3.2. Использует образовательный потенциал социокультурной среды региона в преподавании биологии, экологии в учебной и во внеурочной деятельности

	учебных предметов	

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

– основы генетики человека и его наследственных заболеваний основные закономерности проявления наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живой материи;

– методы изучения генетики человека;

– особенности формирования генетической структуры популяций человека и генетические закономерности антропогенеза;

– генетические основы наследственных заболеваний человека и методы профилактики их распространения.

Уметь:

– анализировать кариограмму кариотипа человека, родословные с разным типом наследования,

– решать генетические задачи, связанные с закономерностями наследственности, изменчивости и популяционной генетики на примере человека;

– применять теоретические знания по отдельным разделам генетики человека в учебной и профессиональной деятельности;

– применять полученные знания из области генетики человека для углубленного освоения смежных дисциплин;

Владеть:

– понятийно-категориальным аппаратом генетики человека;

– основами методики молекулярно-биологических и генетических исследований человека;

– приемами и методами преподавания раздела генетики в курсе общей биологии общеобразовательной школы.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Объем дисциплины и виды контактной и самостоятельной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зач. ед. (144 часа), их распределение по видам работ представлено в таблице № 1.

Таблица № 1

Распределение трудоемкости дисциплины по видам работ

Вид работы	Форма обучения
	Очная
	9 семестр
Общая трудоемкость дисциплины по учебному плану	**144**
Контактная работа, в том числе:	**72**
Лекции	22
Лабораторные работы	40
Практические занятия	10
Самостоятельная работа	**63**
Подготовка к зачету с оценкой, сдача зачета с оценкой	9

4.2. Учебно-тематический план

Наименование разделов и тем дисциплины (модуля)	Всего, часов	Контактная работа			Самост. работа	Формы текущего контроля успеваемости
		Лекции	Практ. занятия	Лаб. работы		
9 семестр						
Цитологические и						

биохимические основы наследственности						
Введение в генетику человека. История развития генетики человека.	8	2	2	-	4	1. Проверка конспекта. 2. Собеседование.
Структурно-функциональная организация генома человека	8	4	-	-	4	1. Проверка правильности составления схемы. 2. Контрольная работа № 1.
Структурно-функциональная организация хромосом человека	8	4	-	-	4	1. Проверка конспекта. 2. Собеседование. 3. Контрольная работа № 2.
Особенности человека как генетического объекта.	5	-	-	2	3	1. Участие в обсуждении темы в рамках круглого стола.
Методы изучения генетики человека						
Цитогенетический метод исследования в генетике человека.	10	-	-	6	4	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимо-контроль решения составленных задач.
Популяционно-статистический метод в генетике человека.	10	-	-	6	4	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимо-контроль решения составленных задач.
Генеалогический метод в генетике человека.	10	-	-	6	4	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Презентация родословных. 3. Проверка правильности решения задач. 4. Взаимо-контроль

						решения составленных задач.
Близнецовый метод в генетике человека.	8	-	-	4	4	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимо-контроль решения составленных задач.
Молекулярно-генетические методы в генетике человека.	10	2	-	4	4	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Контрольная работа № 3.
Международная программа «Геном человека».	8	2	2	-	4	1. Ответ на зачете.
Биохимические и иммунологические методы в генетике человека.	4	-	-	2	2	1. Проверка отчета по лабораторной работе. 2. Собеседование по материалам таблицы.
Медицинская генетика						
Наследственные болезни, их классификация, профилактика и лечение.	8	-	-	4	4	1. Оценка подготовленных докладов и выступлений. 2. Участие в работе дискуссионной площадки.
Генетика развития человека.	4	2	-	-	2	1. Ответ на зачете.
Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней.	8	-	-	4	4	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач.
Проблемы генетической безопасности.	8	2	2	-	4	1. Участие в работе круглого стола.
Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека.	8	2	2	-	4	1. Ответ на зачете.
Здоровый образ жизни как основа генетического	8	2	2	2	4	1. Участие в игре.

здоровья человека.						
Подготовка к зачету с оценкой, сдача зачета	9	-	-	-	9	Ответ на вопросы зачета.
Всего по дисциплине	**144**	**22**	**10**	**40**	**72**	

Лабораторные и практические занятия

№ раздела	Наименование лабораторных работ	Кол-во ауд. часов
1	***Тема 1.*** История развития генетики человека.	2
1	***Тема 2.*** Особенности человека как генетического объекта.	2
2	***Тема 3.*** Цитогенетический метод исследования в генетике человека.	6
2	***Тема 4.*** Популяционно-статистический метод в генетике человека.	6
2	***Тема 5.*** Генеалогический метод в генетике человека.	6
2	***Тема 6.*** Близнецовый метод в генетике человека.	4
2	***Тема 7.*** Молекулярно-генетические методы в генетике человека.	4
2	***Тема 8.*** Международная программа «Геном человека».	2
2	***Тема 9.*** Биохимические и иммунологические методы в генетике человека.	2
3	***Тема 10.*** Наследственные болезни, их классификация, профилактика и лечение.	4
3	***Тема 11.*** Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней.	4
3	***Тема 12.*** Проблемы генетической безопасности.	2
3	***Тема 13.*** Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека.	2
3	***Тема 14.*** Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека.	4

4.3. Содержание дисциплины

Раздел I. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Лекция 1. Введение в генетику человека. История развития генетики человека. (2 часа)

Предмет, цель задачи изучения генетики человека. История становления медицинской генетики. Значение науки. Место среди других наук.

Практическое занятие 1. История развития генетики человека. (2 часа)

Доменделевский период. В.М. Флоринский, Ф. Гальтон, их работы. Зарождение евгеники. Критика евгеники. С.Н. Давиденков, значение его работ. Развитие медицинской генетики в России в 20-40 е гг. Возобновление работ в 60-е гг.

Лекции 2-3. Структурно-функциональная организация генома человека. (4 часа)

Структурно-функциональная организация ядерного генома человека. Гены и геноподобные последовательностьи. Кодирующая ДНК, строение ядерных генов. Классификация ядерных генов. Мультигенные семейства. Супергенные семейства. Некодирующая ДНК. Внегенная ДНК: уникальные и низкоповторяющиеся последовательности ДНК, умеренно и высокоповторяющиеся последовательности ДНК. Митохондриальный геном человека. Компоненты митохондриальных систем ДНК.

Лекции 4-5. Структурно-функциональная организация хромосом человека. (4 часа)

Структурная организация хроматина, хромосом. Функциональное значение хромосом. Центримерные региона хромосом. Теломерные концы хромосом. Реализация наследственной информации у человека. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции. Взаимодействие гормонов, ростовых факторов и интермедиатов с отвечающими элементами

генов. Использование альтернативных промоторовregуляция экспрессии генов на уровне процессинга РНК. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции. Эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов у человека: межклеточное контактное взаимодействие, метилирование ДНК, конкуренция за энхансеры или сайленсеры, компактизация хроматина, эффект положения гена, геномный импритинг, инактивация Х-хромосомы, аллельное исключение.

Лабораторное занятие 1. Особенности человека как генетического объекта. (2 часа)

Человек – специфический объект генетического анализа. Особенности изучения генетики человека, объективные трудности: сложный кариотип, позднее половое созревание и редкая смена поколений, малое количество потомков; невозможность экспериментального скрещивания; невозможность создания одинаковых условий жизни и т.д.

Раздел II. Методы изучения генетики человека.

Лабораторные занятия 2-4. Цитогенетический метод исследования в генетике человека. (6 часов)

Задачи метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Классификация хромосом человека. Приготовление препаратов метафазных хромосом человека. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Разрешающая способность ДНК зондов. Понятие полового хроматина (тельце Барра).

Нормальный кариотип человека. Денверская номенклатура. Парижская номенклатура. Определение Х-полового хроматина. Определение Y-полового хроматина. Кариотипирование.

Общая характеристика: частота, классификация, причины хромосомных нарушений. Мозаицизм. Микроцитогенетические синдромы. Трисомии: 13, 18, 21. Частичные трисомии: 9p+. Моносомии: 4p-, 5p-, 13q-. Аномалии половых хромосом: трисомия Х, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера.

Лабораторные занятия 5-7. Популяционно-статистический метод в генетике человека. (6 часов)

Понятие о популяции и генофонде. Особенности генетического анализа на уровне популяций. Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом. Методы подсчета генных частот. Случайное скрещивание. Применение закона Харди-Вайнберга. Индивидуальная и групповая изменчивость. Методы анализа генофонда популяции.

Методы изучения взаимодействия факторов, влияющих на распределение наследственных признаков в популяции. Динамика генов в популяциях (изоляция, метисация, естественный отбор, дрейф генов и др.). Системы браков. Свободное скрещивание, аутбридинг, инбридинг. Понятие генофонда. Популяционно- статистические методы. Ассоциации генетических маркеров с болезнями.

Лабораторные занятия 8-10. Генеалогический метод в генетике человека. (6 часов)

Сущность генеалогического метода. Задачи метода. Основные положения. Построение генеалогического древа. Методика составления и описания родословных. Определение основных типов наследования. Аутосомно-доминантный тип наследования. Категории заболеваний. Манифестация возраста заболевания, варьирующие пенетрантность и экспрессивность. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Полигенное наследование. Передача заболевания, типы браков, риск в пределах семьи. Кровное родство, вероятность

передачи аномального гена. Коэффициент инбридинга, риск в пределах популяции. Сцепленные с полом заболевания. Их распознавание и риск носительства. Заболевания с преимущественным поражением пола. Наследование ограниченное полом.

Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод сибсов, метод пробандов. Лабораторное занятие.

Лабораторные занятия 11-12. Близнецовый метод в генетике человека. (4 часа)

История метода. Явление близнецовости. Динамика многоплодной беременности. Типы близнецов: монозиготные и дизиготные. Факторы, влияющие на степень сходства близнецов. Сущность близнецового метода. Методологические основы близнецового метода. Основные схемы метода. Концепция равенства близнецовых сред в парах обоих типов. Пре- и постнатальные влияния на оценку наследуемости. Метод разлученных близнецов. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары. Возможности и ограничения метода.

Близнецовые исследования. Значение близнецового метода в изучении роли наследственности и среды в формировании фенотипа. Наследуемость. Определение коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Конкордантность и дисконкордантность, их определения. Задачи, решаемые этими методами.

Лекция 6. Молекулярно-генетические методы в генетике человека. (2 часа)

Основные принципы концепции молекулярно-генетической индивидуализации при геноидентификационной экспертизе. Области применения генетических методов идентификации в судебно-медицинской практике. Понятие о гипервариабельных минисателлитных генах (VNTR, STR) как основы муль-тилокусной системы с высоким индивидуализирующим потенциалом. Способы анализа гипервариабельных локусов (гибридизация, амплификация). Принципиальная схема идентификационного анализа при проведении экспертизы спорного отцовства. Область применения индивидуализирующей системы на основе анализа полиморфизма последовательности амплифицированных фрагментов (ПДАФ) митохондриальной ДНК

Лабораторные занятия 13-14. Молекулярно-генетические методы в генетике человека. (4 часа)

Методики для определения локализации гена, выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровки первичной последовательности оснований. Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек. Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах. Использование меченных участков однонитевой ДНК - генетических зондов.

Лекция 7. Международная программа «Геном человека». (2 часа)

История проекта. Поиск и анализ экспрессирующихся последовательностей ДНК (маркеры определенных участков генома) (идеи Дж. С. Вентера). Идентификация генов наследственных болезней человека (работы группы Фр. Коллинз). Секвенирование ДНК человека, картирование генов.

Идентификация новых генов, гены предрасположенности к алкоголизму, наркомании, генетическая чувствительность к лекарственным препаратам и возможности фармакогенетики.

Геномная дактилоскопия. Этногеномика. Палеогеномика. Перспективы развития программы.

Практическое занятие 2. Международная программа «Геном человека». (2 часа)

Расшифровка структуры генома человека. Основные открытия: размер генома, кодирующая часть генома; сходство по нуклеотидным последовательностям ДНК между

разными индивидуумами, этническими группами и расами. Индивидуальная непатологическая изменчивость человека. Структура наследственной изменчивости человека. Мутации, ассоциированые с моногенными заболевания. Наследственная предрасположенность к мультифакториальной патологии.

Лабораторное занятие 15. Биохимические и иммунологические методы в генетике человека. (2 часа)

Предмет биохимической диагностики наследственных заболеваний человека: белки, аминокислоты, углеводы, липиды, ионы металлов и др., а также их метаболиты. Роль биохимических методов в диагностике наследственных нарушений обмена веществ, при проведении массовых скринингов беременных или новорожденных с целью более раннего выявления наследственных заболеваний.

Идентификация и анализ первичного биохимического дефекта, определение первичной патологической метаболической цепи для разработки патогенетических методов профилактики и терапии наследственных заболеваний.

Роль биохимических методов при диагностике вторичных нарушений на примере белка дистрофина, уровеняь одного из мышечных ферментов креатинфосфокиназы при мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера.

Разнообразие биохимических методов: качественные, количественные и полуколичественные. Роль высокоточных количественных тестов в диагностике наследственных болезней обмена: методы флуориметрии, спектрофотометрии, хромотографии, электрофореза, масс-спектрометрии.

Эффективность иммунологических методов анализа белков. Иммуногистохимический метод анализа белков и определения их локализацию в специализированных клетках и тканях организма. Применение иммунологических методов при обследовании больных с иммунодефицитными состояниями (агаммаглобулинемия, атаксия-телеангиэктазия-синдром Луи-Бар и др.), при подозрении на антигенную несовместимость крови матери и плода, при установлении отцовства.

Использование микробиологических методов для анализа присутствия в биологическом образце определенных веществ – аминокислот, сахаров и др., необходимых для роста определенных штаммов микроорганизмов. Тест Гатри при диагностике фенилкетонурии, гистидинемии, галактоземии и лейциноза.

Раздел III. Медицинская генетика.

Лабораторные занятия 16-17. Наследственные болезни, их классификация, профилактика и лечение. (4 часа)

Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Синдром Дауна. Синдром Патау. Синдром Эдвардса. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского- Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y- хромосоме.

Синдром "Крика кошки". Синдром "Филадельфийской" хромосомы. Синдром Мартина-Белла (иди синдром фрагильной Х-хромосомы). Транслокационная форма болезни Дауна.

Молекулярные болезни. Тирозинозы (фенилкетонурия, алкаптонурия, альбинизм). Нарушения углеводного обмена (галактоземия, фруктозурия, сахарный диабет). Нарушения минерального обмена (наследственная форма рахита). Патология транспортных белков (болезнь Вилсона-Коновалова, гемоглобинопатии) Нарушения липидного обмена (болезнь Тея-Сакса, атеросклероз). Патология структурных белков (Синдром Элерса-Данлоса).

Лекция 8. Генетика развития человека. (2 часа)

Основные принципы генетического контроля индивидуального развития человека. Принцип универсальности механизмов генетического контроля индивидуального развития

многоклеточных организмов. Принцип эквивалентности геномов всех соматических клеток организма. Принцип временной и пространственной асимметричности клеточных делений. Принцип единства процессов активации и инактивации экспрессии генов. Принцип кластеризованности дифференцировочных генов. Принцип эмбриональной индукции. Генетический контроль ранних этапов развития центральной нервной системы человека. Нейтральная индукция.

Генетический контроль половой дифференцировки у человека. Генетические аспекты старения человека. Продолжительность жизни человека. Инбридинг и аутбридинг. Прогерии. Теории старения человека. Теория генетически запрограммированной инволюции.

Лабораторные занятия 18-19. Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней. (4 часа)

Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Этапы проведения исследования. Методы, используемые при медико-генетическом консультировании. Показания для направления на консультацию к врачу-генетику

Организация медико-генетической службы. Скрининрующие программы как профилактика врожденной и наследственной патологии.

Лекция 9. Проблемы генетической безопасности. (2 часа)

Меморандум о пользе и потенциальной опасности широкомасштабного применения генной инженерии в микробиологии. Мораторий на генную инженерию (1975—1985 гг.).

Широкомасштабная генная инженерия микроорганизмов, распространение трансгенных микробов в среде. Генетически модифицированные микроорганизмы как биологическое оружие. Конвенция 1974 г. о биологической войне.

Генетический груз в современных популяциях.

Практическое занятие 3. Проблемы генетической безопасности. (2 часа)

Трансгенные организмы. Генетические технологии: методы анализа генов и геномов. Направления развития генных технологий: получения вакцин против болезней, при которых сам метод вакцинации еще не использовался (СПИД, малярия, язвенная болезнь желудка и др.); соматическая генная терапия.

Лекция 10. Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека. (2 часа)

Поиск связей между различными аспектами поведения человека и конкретными генами или хромосомами. Генетическая природа повышенной агрессивности, склонности к алкоголизации.

Генетический контроль циркадных ритмов. Понятие о евгенике. Генетические основы наследования таланта и асоциального поведения.

Практическое занятие 4. Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека. (2 часа)

Генетический контроль психологических характеристик человека: темперамента, характеристик личности, интеллекта. Генетические основы склонности к профессиональной деятельности.

Лекция 11. Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека. (2 часа)

Личная генетическая безопасность. Генетическая грамотность. Уменьшение риска, связанного с генными технологиями.

Популяционные меры генетической безопасности.

Практическое занятие 5. Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека. (2 часа)

Контроль мутагенов в окружающей среде, развитие системы медико-генетического консультирования, контроль продуктов питания и лекарственных средств, соблюдение генетической безопасности биотехнологий, контроль демографической политики и генетический мониторинг.

Лабораторное занятие 20. Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека. (2 часа)

Физическое здоровье и психическое здоровье, и его генетические составляющие. Здоровый образ жизни.

5. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В процессе обучения студентов применяются традиционные формы организации аудиторной работы: лекции, лабораторные занятия, в рамках которых предусмотрено использование интерактивных форм и методов обучения (проблемные лекции, дискуссионные площадки, круглые столы, кейс-технологии, работа в команде, ролевые игры). Также применяются комбинированные формы проведения занятий: лекционно-практические занятия; лекционно-лабораторные занятия.

На лекционных занятиях широко используются мультимедийные технологии.

Название раздела, темы	Вид занятий	Активные формы и методы обучения
Особенности человека как генетического объекта.	Лабораторное занятие	Круглый стол на тему «Человек как объект генетики: преимущества и недостатки»
Цитогенетический метод исследования в генетике человека.	Лабораторные занятия	Мозговой штурм (анализ и решение задач). Работа в малых группах.
Популяционно-статистический метод в генетике человека.	Лабораторные занятия	Мозговой штурм (анализ и решение задач). Работа в малых группах.
Генеалогический метод в генетике человека.	Лабораторные занятия	Мозговой штурм (анализ и решение задач). Работа в малых группах.
Близнецовый метод в генетике человека.	Лабораторные занятия	Мозговой штурм (анализ и решение задач). Работа в малых группах.
Наследственные болезни, их классификация, профилактика и лечение.	Лабораторные занятия	Дискуссионная площадка на тему «Современные проблемы наследственных заболеваний человека и методов их лечения».
Проблемы генетической безопасности	Лекционное занятие	Круглый стол на тему «Ключевые проблемы генетической безопасности».
Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека.	Лабораторное занятие	Учебная ролевая игра «Гены и здоровье».

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ

6.1. Организация самостоятельной работы студентов

Темы занятий	Количество часов			Содержание самостоятельной работы	Формы контроля СРС
	Всего	Аудиторных	Самостоят. работы		

9 семестр					
Цитологические и биохимические основы наследственности					
Введение в генетику человека. История развития генетики человека.	8	4	4	1. Конспект по теме «Вклад отечественных генетиков в развитие генетики человека»	1. Проверка конспекта. 2. Собеседование.
Структурно-функциональная организация генома человека	8	4	4	1. Работа с литературным источником: Гринев В.В. «Генетика человека». 2. Составление схемы «Организация генома человека». 3. Подготовка к контрольной работе № 1.	1. Проверка правильности составления схемы. 2. Контрольная работа № 1.
Структурно-функциональная организация хромосом человека	8	4	4	1. Составление конспекта на тему «Методы окрашивания хромосомных препаратов». 2. Подготовка к контрольной работе № 2.	1. Проверка конспекта. 2. Собеседование. 3. Контрольная работа № 2.
Особенности человека как генетического объекта.	5	2	3	1. Подготовка к круглому столу на тему «Человек как объект генетики: преимущества и недостатки»	1. Участие в обсуждении темы в рамках круглого стола.
Методы изучения генетики человека					
Цитогенетический метод исследования в генетике человека.	10	6	4	1. Подготовка отчета по лабораторным работам. 2. Решение генетических задач. 3. Составление генетических задач.	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимо-контроль решения составленных задач.
Популяционно-статистический метод в	10	6	4	1. Подготовка отчета по	1. Проверка отчета по

генетике человека.				лабораторным работам. 2. Решение генетических задач на применение формулы Харди-Вайнберга. 3. Составление генетических задач.	лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимо-контроль решения составленных задач.
Генеалогический метод в генетике человека.	10	6	4	1. Подготовка отчета по лабораторным работам. 2. Составление родословных. 3. Решение генетических задач на определение типа наследования. 4. Составление генетических задач.	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Презентация родословных. 3. Проверка правильности решения задач. 4. Взаимо-контроль решения составленных задач.
Методы изучения генетики человека					
Близнецовый метод в генетике человека.	8	4	4	1. Подготовка отчета по лабораторным работам. 2. Решение генетических задач на расчет коэффициентов конкордантности и дисконкордант-ности. 3. Составление генетических задач.	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимо-контроль решения составленных задач.
Молекулярно-генетические методы в генетике человека.	10	6	4	1. Подготовка отчета по лабораторным работам. 2. Подготовка к контрольной работе № 3.	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Контрольная работа № 3.
Международная программа «Геном человека».	8	4	4	1. Подготовка к вопросам зачета.	1. Ответ на зачете.
Биохимические и иммунологические методы в генетике человека.	4	2	2	1. Подготовка отчета по лабораторной работе. 2. Заполнение	1. Проверка отчета по лабораторной работе. 2.

				таблицы «Экспресс-методы и методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний».	Собеседование по материалам таблицы.
Медицинская генетика					
Наследственные болезни, их классификация, профилактика и лечение.	8	4	4	1. Подготовка докладов. 2. Подготовка к дискуссионной площадке «Современные проблемы наследственных заболеваний человека и методов их лечения».	1. Оценка подготовленных докладов и выступлений. 2. Участие в работе дискуссионной площадки.
Генетика развития человека.	4	2	2	1. Подготовка к вопросам зачета.	1. Ответ на зачете.
Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней.	8	4	4	1. Подготовка отчета по лабораторным работам. 2. Решение генетических задач.	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач.
Проблемы генетической безопасности.	8	4	4	1. Подготовка к круглому столу «Ключевые проблемы генетической безопасности».	1. Участие в работе круглого стола.
Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека.	8	4	4	1. Подготовка к вопросам зачета.	1. Ответ на зачете.
Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека.	10	6	4	1. Подготовка к игре «Гены и здоровье».	1. Участие в игре.
Подготовка к зачету с оценкой, сдача зачета	9	-	9	1. Подготовка к зачету	Ответ на вопросы зачета.
Всего по дисциплине	**144**	**72**	**72**		

6.2. Организация текущего контроля и промежуточной аттестации

Текущая аттестация качества усвоения знаний

Текущий контроль успеваемости включает:

- проверку конспектов;
- собеседование по материалам конспектов;
- участие в учебных групповых дискуссиях, в том числе и в рамках круглых столов;
- проверку тетрадей с решениями генетических задач;
- отчет по лабораторным занятиям.

Промежуточная аттестация

Формами промежуточной аттестации являются –зачет с оценкой (9 семестр), на которых проверяется:

- усвоение теоретического материала;
- владение основными понятиями дисциплины;
- умение решать генетические задачи;
- умение анализировать материал, проводить сравнения, экстраполировать общие закономерности на частные ситуации.

Примерный перечень вопросов к зачету с оценкой (9 семестр)

1. Генетика человека как раздел общей генетики. Предмет исследования, решаемые задачи. История изучения генетики человека.
2. Человек как объект генетического анализа. Специфичность методов исследований в генетике человека.
3. Структурно-функциональная организация ядерного генома человека.
4. Митохондриальный геном человека.
5. Структурно-функциональная организация хромосом человека.
6. Регуляция экспрессии генов у человека.
7. Цитогенетический метод изучения генетики человека.
8. Нормальный кариотип человека. Группы хромосом человека и их общая характеристика.
9. Половой гетерохроматин человека. Его значение.
10. Генеалогический метод изучения генетики человека.
11. Типы наследования, их особенности, выявляемые при анализе родословных.
12. Менделевские типы наследования, их применимость в изучении генетики человека.
13. Наследование признаков у человека по аутосомно-доминантному типу.
14. Наследование признаков у человека по аутосомно-рецессивному типу.
15. Наследование признаков у человека по кодоминантному типу. Множественный аллелизм.
16. Наследование признаков у человека по комплементарному типу, по типу эпистаза и полимерии. Плейотропия.
17. Наследование признаков, сцепленных с полом.
18. Фенотипическая изменчивость у человека.
19. Комбинативная изменчивость у человека.
20. Генные мутации у человека.
21. Хромосомные мутации у человека.
22. Геномные мутации у человека.
23. Соматические мутации у человека. Наследственные синдромы с повышенной нестабильностью хромосом.
24. Популяционно-гентический метод изучения генетики человека. Использование закона Харди-Вайнберга для определения частоты генов и генотипов в популяциях людей.
25. Изучение распространения генов среди населения различных географических зон (геногеография).
26. Влияние на структуру популяций человека близкородственных браков, миграций. Генетический груз в популяциях человека.
27. Влияние на структуру популяций человека естественного отбора, дрейфа генов и мутаций.
28. Близнецовый метод изучения генетики человека (понятие близнецов, их типы). Оценка роли наследственности и среды в развитии того или иного признака.
28. Методы установления зиготности близнецов. Факторы, влияющие на частоту рождения близнецов. Коэффициенты конкордантности и наследуемости.
29. Молекулярно-генетические методы в генетике человека.
30. Программа «Геном человека». Основные цели и задачи создания. Этапы становления.

31. Основные результаты реализации программы «Геном человека». Практическое применение полученных результатов.
32. Биохимические методы в генетике человека.
33. Иммунологический метод в генетике человека.
34. Экспресс-методы диагностики наследственной патологии у человека.
35. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.
36. Хромосомные болезни человека.
37. Молекулярные болезни человека.
38. Болезни с наследственным предрасположением – мультифакториальные.
39. Генетические факторы роста человека.
40. Генетический контроль некоторых аспектов поведения у млекопитающих и человека.
41. Генетический контроль формирования психологических характеристик человека. Понятие о евгенике.
42. Общие принципы генетической регуляции индивидуального развития человека.
43. Проблемы генетической безопасности.
44. Личная генетическая безопасность.
45. Физическое здоровье и психическое здоровье, и его генетические составляющие.
46. Генные технологии и генетические риски.

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Основная литература:

1. Генетика [Текст] : [учебник для студентов, обучающихся по специальностям 040100 - Лечебное дело, 040200 - Педиатрия, 040800 - Медицинская биохимия, 040900- Медицинская биофизика, 041000 Медицинская кибернетика] / В. И. Иванов [и др.] ; ред. В. И. Иванов. - Москва : Академкнига, 2007. - 638 с.

2. Общая и медицинская генетика [Текст] : лекции и задачи / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, И. В. Рачковская, В. В. Давыдов. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2002. – 314 с.

Дополнительная литература

1. Медицинская генетика [Текст] : учебник для студ. мед. училищ и колледжей / [Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко [и др.] ; под ред. Н. П. Бочкова. - 2-е изд., стер. - Москва : Академия, 2003. - 190 с.

2. Хелевин Н. В. Задачник по общей и медицинской генетике [Текст] : [учеб. пос. для биол. и мед. спец. вузов] / Н. В. Хелевин, А. М. Лобанов , О. Ф. Колесова. - Изд. 2-е, перераб. и доп. - Москва : Высшая школа, 1984. - 159 с.

3. Щипков В. П. Общая и медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие для медицинских вузов / В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. - Москва : Академия, 2003. – 252 с.

Интернет-ресурсы:

1. Мой геном. Научно-популярный портал о генетике [электронный ресурс]. Режим доступа: http://mygenome.su/articles/17
2. Наследственность за пределами генетики [электронный ресурс]. Режим доступа: https://habr.com/ru/post/413435/
3. В.В. Яковлев «Популяционная генетика человека» [электронный ресурс]. Режим доступа: https://refdb.ru/look/1462784-pall.html
4. Геном человека: как это было и как будет [электронный ресурс]. Режим доступа: https://biomolecula.ru/articles/genom-cheloveka-kak-eto-bylo-i-kak-eto-budet

8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Лекционная аудитория – № 301А.

1.1. Компьютер (ноутбук),

1.2. Мультимедиапроектор,

1.3. Презентации к лекциям.

2. Специализированная лаборатория цитологии, гистологии и генетики – № 309А.

2.1. Термостат, сушильный шкаф, холодильник, микропрепараты, живой биологический материал, микроскопы биологические, МБС, модель ДНК.

2.2. Микропрепараты.

2.3. Таблицы.