

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Родин Олег Федорович
Должность: И.о. директора
Дата подписания: 25.05.2025 15:27:52
Уникальный программный идентификатор:
2246bb4b5eca53e35a45d6a91259e790782354e7

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

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.В.ДВ.02.01 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»**

Направление подготовки	44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки)
Профили программы	Биология и Химия
Автор (ы)	О.В. Полявина, к. биол. н., доцент

Одобрена на заседании кафедры естественных наук. Протокол от 13 февраля 2025 г. № 6.

Рекомендована к использованию в образовательной деятельности методической комиссией факультета естествознания, математики и информатики. Протокол от 18 февраля 2025 г. № 4.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель: 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 Химия». Дисциплина Б1.В.ДВ.02.01 «Генетика человека» включена в блок Б1.В.01 «Модуль профессиональной подготовки, дисциплины (модули) по выбору (ДВ.2)». Дисциплина реализуется в НТГСПИ на кафедре естественных наук.

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:

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Дескрипторы
УК-1. Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	УК-1.1. Демонстрирует знание особенностей системного и критического мышления, аргументированно формирует собственное суждение и оценку информации, принимает обоснованное решение.	Знает особенности системного и критического мышления, аргументированно формирует собственное суждение и оценку информации, принимает обоснованное решение.
		Умеет использовать системное и критическое мышление, аргументированно формировать собственное суждение и делать оценку информации, принимать обоснованное решение.
	УК-1.2. Применяет логические формы и процедуры, способен к рефлексии по поводу собственной и чужой мыслительной	Владеет навыками использования системного и критического мышления, аргументированного формирования собственного суждения и оценки информации, принятия обоснованного решения.
	УК-1.2. Применяет логические формы и процедуры, способен к рефлексии по поводу собственной и чужой мыслительной	Знает логические формы и процедуры, способы рефлексии по поводу собственной и чужой

	<p>деятельности.</p>	<p>мыслительной деятельности.</p> <p>Умеет применять логические формы и процедуры, осуществлять рефлексивный анализ собственной и чужой мыслительной деятельности.</p> <p>Владеет применения логических форм и процедуры, осуществления рефлексивного анализа собственной и чужой мыслительной деятельности.</p>
	<p>УК-1.3. Анализирует источники информации с целью выявления их противоречий и поиска достоверных суждений.</p>	<p>Знает способы анализа источников информации с целью выявления их противоречий и поиска достоверных суждений.</p> <p>Умеет анализировать источники информации с целью выявления их противоречий и поиска достоверных суждений.</p> <p>Владеет способами анализа источников информации с целью выявления их противоречий и поиска достоверных суждений.</p>
<p>ПК-1. Способен осваивать и использовать теоретические знания и практические умения и навыки в предметной области при решении профессиональных задач.</p>	<p>ПК-1.1. Знает: структуру, состав и дидактические единицы предметной области (биология, химия)</p> <p>ПК-1.2. Умеет осуществлять отбор учебного содержания для его реализации в различных формах обучения в соответствии с требованиями ФГОС ОО</p>	<p>Знает 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.</p> <p>Умеет 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.</p> <p>Владеет понятийно-категориальным аппаратом генетики человека; основами методики молекулярно-биологических и генетических исследований человека.</p> <p>Знает современные достижения в области генетики человека, место учебной дисциплины в структуре программы учебного предмета «Биология».</p> <p>Умеет применять теоретические</p>

		<p>знания по отдельным разделам генетики человека в учебной и профессиональной деятельности; осуществлять отбор учебного содержания для его реализации в различных формах обучения в соответствии с требованиями ФГОС ОО</p>
		<p>Владеет методикой отбора учебного содержания предмета «Биология» для его реализации в различных формах обучения в соответствии с требованиями ФГОС ОО</p>
	<p>ПК-1.3. Демонстрирует умение разрабатывать различные формы учебных занятий, применять методы, приемы и технологии обучения, в том числе информационные</p>	<p>Знает формы учебных занятий, методы, приемы и технологии обучения, в том числе информационные</p>
		<p>Умеет разрабатывать различные формы учебных занятий, применять методы, приемы и технологии обучения, в том числе информационные.</p>
		<p>Владеет приемами и методами преподавания раздела генетики в курсе общей биологии общеобразовательной школы; методикой разработки в различных формах учебных занятий, применения методов, приемов и технологий обучения, в том числе информационных.</p>
<p>ПК-3. Способен формировать развивающую образовательную среду для достижения личностных, предметных и метапредметных результатов обучения средствами преподаваемых учебных предметов</p>	<p>ПК-3.1. Владеет способами интеграции учебных предметов для организации развивающей учебной деятельности (исследовательской, проектной, групповой и др.)</p>	<p>Знает способы интеграции учебных предметов для организации развивающей учебной деятельности (исследовательской, проектной, групповой и др.).</p>
		<p>Умеет применять полученные знания из области генетики человека для углубленного освоения смежных дисциплин и для организации развивающей учебной деятельности (исследовательской, проектной, групповой и др.);</p>
		<p>Владеет способами интеграции учебных предметов для организации развивающей учебной деятельности (исследовательской, проектной, групповой и др.)</p>
	<p>ПК-3.2. Использует образовательный потенциал социокультурной среды региона в преподавании биологии и химии, в учебной и во внеурочной деятельности</p>	<p>Знает образовательный потенциал социокультурной среды Уральского региона в преподавании биологии, химии, в учебной и во внеурочной деятельности.</p>
		<p>Умеет использовать образовательный потенциал социокультурной среды Уральского региона в преподавании биологии, химии, в учебной и во внеурочной</p>

		деятельности Владеет навыками использования образовательного потенциала социокультурной среды Уральского региона в преподавании биологии, химии, в учебной и во внеурочной деятельности
	ПК-3.3. Знает психолого-педагогические условия создания развивающей образовательной среды для достижения личностных и метапредметных результатов обучения	Знает психолого-педагогические условия создания развивающей образовательной среды для достижения личностных и метапредметных результатов обучения. Умеет использовать психолого-педагогические условия создания развивающей образовательной среды для достижения личностных и метапредметных результатов обучения. Владеет навыками создания развивающей образовательной среды для достижения личностных и метапредметных результатов обучения.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Объем дисциплины и виды контактной и самостоятельной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зач. ед. (72 часа), семестр изучения – 8, их распределение по видам работ представлено в таблице.

Таблица 1. Распределение трудоемкости дисциплины по видам работ

Вид работы	Форма обучения
	Очная
	8 семестр
Общая трудоемкость дисциплины по учебному плану	72
Контактная работа, в том числе:	42
Лекции	14
Лабораторные работы	18
Практические занятия	10
Самостоятельная работа	21
Подготовка к экзамену в 8 семестре	9

4.2.1. Учебно-тематический план дисциплины (очная форма обучения)

Наименование разделов и тем дисциплины (модуля)	Всего, часов	Контактная работа			Самост. работа	Оценочные средства для текущего контроля	Оценочные средства для промежуточной аттестации
		Лекции	Практ. занятия	Лаб. работы			
Цитологические и биохимические основы наследственности							Итоговый тест Вопросы к экзамену
Введение в генетику человека. История развития	3	2	-	-	1	1. Проверка конспекта.	

генетики человека.						2. Собеседование
Структурно-функциональная организация генома человека	3	2	-	-	1	1. Проверка правильности составления схемы. 2. Контрольная работа № 1.
Структурно-функциональная организация хромосом человека	3	-	-	2	1	1. Проверка конспекта. 2. Собеседование. 3. Контрольная работа № 2.
Особенности человека как генетического объекта.	3	-	-	2	1	1. Участие в обсуждении темы в рамках круглого стола.
Методы изучения генетики человека						
Цитогенетический метод исследования в генетике человека.	3	-	-	2	1	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимоконтроль решения составленных задач.
Популяционно-статистический метод в генетике человека.	4	-	-	2	2	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимоконтроль решения составленных задач.
Генеалогический метод в генетике человека.	5	2	-	2	1	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимоконтроль решения составленных задач.
Близнецовый метод в генетике человека.	3	-	-	2	1	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач. 3. Взаимоконтроль решения составленных задач.
Молекулярно-генетические методы в генетике человека.	5	2	-	2	1	1. Проверка отчета по лабораторным работам.

						2. Контрольная работа № 3.
Международная программа «Геном человека».	5	2	2	-	1	1. Ответ на зачете.
Биохимические и иммунологические методы в генетике человека.	3	-	-	2	1	1. Проверка отчета по лабораторной работе. 2. Собеседование по материалам таблицы.
Медицинская генетика						
Наследственные болезни, их классификация, профилактика и лечение.	6	-	2	2	2	1. Оценка подготовленных докладов и выступлений. 2. Участие в работе дискуссионной площадки.
Генетика развития человека.	3	2	-	-	1	1. Ответ на зачете.
Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней.	3	-	2	-	1	1. Проверка отчета по лабораторным работам. 2. Проверка правильности решения задач.
Проблемы генетической безопасности.	4	-	2	-	2	1. Участие в работе круглого стола.
Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека.	3	2	-	-	1	1. Ответ на зачете.
Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека.	4	-	2	-	2	1. Участие в игре.
Подготовка к экзамену, сдача экзамена	9	-	-	-	9	Ответ на вопросы экзамена.
Всего по дисциплине	72	14	10	18	30	

Лабораторные и практические занятия

№ раздела	Наименование лабораторных и практических работ	Кол-во ауд. часов
1	Тема 1. Структурно-функциональная организация хромосом человека.	2
1	Тема 2. Особенности человека как генетического объекта.	2
2	Тема 3. Цитогенетический метод исследования в генетике человека.	2
2	Тема 4. Популяционно-статистический метод в генетике человека.	2
2	Тема 5. Генеалогический метод в генетике человека.	2
2	Тема 6. Близнецовый метод в генетике человека.	2
2	Тема 7. Молекулярно-генетические методы в генетике человека.	2
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.	2
3	Тема 11. Проблемы генетической безопасности.	2
3	Тема 12. Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья	2

Типовые задания для текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине, критерии и шкалы оценивания, а также методические рекомендации для обучающихся представлены в приложении к рабочей программе дисциплины.

4.3 Содержание разделов (тем) дисциплин

Раздел I. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Тема 1. Введение в генетику человека. История развития генетики человека.

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

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.

Тема 2. Структурно-функциональная организация генома человека.

Структурно-функциональная организация ядерного генома человека. Гены и геноподобные последовательности. Кодированная 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.

Тема 3. Структурно-функциональная организация хромосом человека.

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 промоторов регуляция 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 импринтинг, инактивация X-хромосомы, аллельное исключение.

Тема 4. Особенности человека как генетического объекта.

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.

Тема 5. Цитогенетический метод исследования в генетике человека.

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 X-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 X, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера.

Тема 6. Популяционно-статистический метод в генетике человека.

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.

Тема 7. Генеалогический метод в генетике человека.

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 sibсов, метод пробандов. Лабораторное занятие.

Тема 8. Близнецовый метод в генетике человека.

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.

Тема 9. Молекулярно-генетические методы в генетике человека.

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 мультилокусной 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

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.

Тема 10. Международная программа «Геном человека».

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.

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, ассоциированные с моногенными заболеваниями. Наследственная предрасположенность к мультифакториальной патологии.

Тема 11. Биохимические и иммунологические методы в генетике человека. 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, уровня 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, хроматографии, 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.

Тема 12. Наследственные болезни, их классификация, профилактика и лечение. 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 X, синдром дисомии по Y- хромосоме.

Синдром "Крика кошки". Синдром "Филадельфийской" хромосомы. Синдром Мартина-Белла (иди синдром фрагильной X-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).

Тема 13. Генетика развития человека.

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.

Тема 14. Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней.

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. Скринингующие программы как профилактика врожденной и наследственной патологии.

Тема 15. Проблемы генетической безопасности.

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.

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.

Тема 16. Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека.

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.

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

Тема 17. Здоровый образ жизни как основа генетического здоровья человека.

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

Популяционные меры генетической безопасности.

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.

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

5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Перечень основной и дополнительной литературы

Основная литература

1. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебник для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/561714> (дата обращения: 12.02.2025).

2. Костерин, О. Э. Молекулярная генетика : учебник для вузов / О. Э. Костерин, В. К. Шумный ; ответственный редактор В. К. Шумный. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 683 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-18819-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/568926> (дата обращения: 12.02.2025).

3. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281> (дата обращения: 12.02.2025). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

4. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для академического бакалавриата / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 216 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-20293-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/557907> (дата обращения: 12.02.2025).

5. Сорокина, Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. — Волгоград : ВолгГМУ, 2022. — 92 с. — ISBN 978-5-9652-0756-5. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/295832> (дата обращения: 12.02.2025). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

Дополнительная 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. 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.

3. 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.

4. 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.

5. 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-источники

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>

5.2. Электронные образовательные ресурсы, в т.ч. профессиональные базы данных и информационные справочные системы

https://www.ntspi.ru/library/directories_and_files/web_res/systems/	Электронно-библиотечные системы НТГСПИ
https://www.ntspi.ru/library/directories_and_files/web_res/systems/libraris/	Электронные базы данных НТГСПИ
https://www.ntspi.ru/library/periodika/	Периодика НТГСПИ
https://iprmedia.ru	ЭБС «Ай Пи Эр Медиа»
https://ibooks.ru	ЭБС «Айбукс»
https://urait.ru	ЭБС Юрайт
http://e.lanbook.com	ЭБС издательства «ЛАНЬ»
http://elibrary.ru	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU
http://www.consultant.ru	«КонсультантПлюс»
http://cyberleninka.ru	НЭБ «КиберЛенинка»
https://polpred.ru	ООО «Полпред-Справочники» (база данных)
https://eivis.ru	ООО «ИВИС»
www.delpress.ru	«Деловая пресса»

5.3. Комплект программного обеспечения

1. Среда электронного обучения «Русский Moodle» (<https://do.ntspi.ru>).
2. Интернет-платформа онлайн-курсов со свободным кодом «Open edX» (<https://www.edx.org/>).
3. Интернет-платформа онлайн-курсов «Открытое образование» (<https://openedu.ru/>).
4. Электронная информационно-образовательная среда РГППУ (<https://eios.rsvpu.ru/>).
5. Платформа для организации и проведения вебинаров «Mirapolis Virtual Room».
6. Microsoft Office.
7. Kaspersky Endpoint Security.
8. Adobe Reader.
9. Free PDF Creator.
10. 7-zip (<http://www.7-zip.org/>).
11. LibreOffice.
12. Браузеры Firefox, Яндекс.Браузер.

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Помещения

Помещения для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной

аттестации, самостоятельной работы укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации. Помещения для самостоятельной работы оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду университета.

6.2. Оборудование и технические средства обучения

6.2.1. Оборудование, в т.ч. специализированное

Стационарный компьютер или ноутбук, проектор для показа слайдов и видео, акустические колонки, термостат, сушильный шкаф, холодильник, микропрепараты, живой биологический материал, микроскопы биологические, МБС, модель ДНК.

6.2.2. Технические средства обучения

Презентации лекций, видео-презентации, видео-лекции, учебные кинофильмы, аудиозаписи, онлайн-платформы.

6.2.3. Учебные и наглядные пособия

Печатные и электронные учебные пособия и наглядный материал: графические изображения, схемы, таблицы, раздаточный материал, микропрепараты.