

Подписано электронной подписью:
Вержицкий Данил Григорьевич
Должность: Директор КГПИ ФГБОУ ВО «КемГУ»
Дата и время: 2024-02-21 00:00:00
471086fad29a3b30e244c728abc3661ab35c9d50210def0e75e03a5b6fdf6436
Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Кузбасский гуманитарно-педагогический институт
федерального государственного бюджетного образовательного учреждения
высшего образования
«Кемеровский государственный университет»
Факультет физической культуры, естествознания и природопользования

УТВЕРЖДАЮ
Декан ФФКЕП
В.А.Рябов_____
«15» марта 2022г.

Рабочая программа дисциплины по выбору

К.М.03.ДВ.02.01 Генетика человека

Направление подготовки
44.03.05 «Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки)»

Направленность (профиль) подготовки
«География и Биология»

Программа бакалавриат

Квалификация выпускника
Бакалавр

Форма обучения
Очная

Год набора 2022

Новокузнецк 2022

1 Цель дисциплины

В результате освоения данной дисциплины у обучающегося должны быть сформированы компетенции основной профессиональной образовательной программы бакалавриата:

Содержание компетенций как планируемых результатов обучения по дисциплине см. таблицы 1 и 2.

1.1 Формируемые компетенции

Таблица 1 – Формируемые дисциплиной компетенции

Наименование вида компетенции (универсальная)	Наименование категории (группы) компетенций	Код и название компетенции
Универсальная		УК-8 – способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и в профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов

1.2 Индикаторы достижения компетенций

Таблица 2 – Индикаторы достижения компетенций, формируемые дисциплиной

Код и название компетенции	Индикаторы достижения компетенции по ОПОП	Дисциплины и практики, формирующие компетенцию ОПОП
УК-8 – способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и в профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов	УК-8.1 – владеет современными представлениями о закономерностях развития органического мира	К.М.03.02 Основы медицинских знаний К.М.03.03 Безопасность жизнедеятельности
	УК-8.2 – умеет объяснять и анализировать закономерности биологических процессов и явлений	К.М.03.ДВ.02.01 Генетика человека К.М.03.ДВ.02.02 Профилактика вредных привычек К.М.03.ДВ.02.03 Биология пола и репродуктивное здоровье К.М.03.ДВ.02.04 Питание и здоровье человека К.М.03.ДВ.02.05 Основы долголетия К.М.03.ДВ.02.06 Спортивные танцы К.М.03.ДВ.02.07 Фитнес-аэробика К.М.10 Государственная итоговая аттестация К.М.10.03(Д) Выполнение и защита выпускной квалификационной работы

1.3 Знания, умения, навыки (ЗУВ) по дисциплине

Таблица 3 – Знания, умения, навыки, формируемые дисциплиной

Код и название компетенции	Индикаторы достижения компетенции, закрепленные за дисциплиной	Знания, умения, навыки (ЗУВ), формируемые дисциплиной
УК-8 – способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и в профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов	УК-8.1 – владеет современными представлениями о закономерностях развития органического мира УК-8.2 – умеет объяснять и анализировать закономерности биологических процессов и явлений	Знать: - современные представления о закономерностях развития органического мира; - современные представления о молекулярных и генетических основах биологических процессов; Уметь: - объяснять биологические термины и понятия; Владеть: - основными биологическими понятиями, знаниями биологических законов и закономерностей развития органического мира;

2 Объём и трудоёмкость дисциплины по видам учебных занятий. Формы промежуточной аттестации.

Таблица 4 – Объём и трудоёмкость дисциплины по видам учебных занятий

Общая трудоёмкость и виды учебной работы по дисциплине, проводимые в разных формах	Объём часов по формам обучения		
	ОФО	ОЗФО	ЗФО
1. Общая трудоёмкость дисциплины	72		
2. Контактная работа обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) (всего)	24		
Аудиторная работа (всего):	24		
в том числе:			
лекции	16		
практические занятия, семинары	8		
практикумы			
лабораторные работы			
в интерактивной форме			
в электронной форме			
Внеаудиторная работа (всего):			
в том числе индивидуальная работа обучающихся с преподавателем			
подготовка курсовой работы /контактная работа			
групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие групповую или индивидуальную работу обучающихся с преподавателем			
творческая работа (эссе)			

3. Самостоятельная работа обучающихся (всего)	48		
4. Промежуточная аттестация обучающегося – Зачёт (5 семестр)			

3. Учебно-тематический план и содержание дисциплины.

3.1 Учебно-тематический план

Таблица 5 – Учебно-тематический план очной формы обучения

№ недели п/п	Разделы и темы дисциплины по занятиям	Общая трудоёмкость (всего час.)	Трудоемкость занятий (час.)						Формы ¹ текущего контроля и промежуточной аттестации успеваемости и
			ОФО			ЗФО			
			Аудиторн. занятия		СРС	Аудиторн. занятия		СРС	
			лекц.	практ.		лекц.	практ.		
5 семестр									
	Предмет, задачи и методы генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. История развития генетики человека.	4	2		2				УО-3
	Методы генетики человека: клинико-генеалогический метод; популяционно-статистические методы; близнецовые исследования.	4	2		2				УО-3
	Цитогенетика человека. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа.	17	4	2	11				УО-2, УО-3, ТС-3
	Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.	15	2	2	11				УО-2, УО-3, ТС-3
	Молекулярные основы наследственных заболеваний. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом.	17	4	2	11				УО-2, УО-3, ТС-3

¹ УО – устный опрос, УО-1 – собеседование, УО-2 – коллоквиум, УО-3 – зачет, УО-4 – экзамен, ПР – письменная работа, ПР-1 – тест, ПР-2 – контрольная работа, ПР-3 – эссе, ПР-4 – реферат, ПР-5 – курсовая работа, ПР-6 – научно-учебный отчет по практике, ПР-7 – отчет по НИРС, ИЗ – индивидуальное задание; ТС – контроль с применением технических средств, ТС-1 – компьютерное тестирование, ТС-2 – учебные задачи, ТС-3 – комплексные ситуационные задачи

№ недели п/п	Разделы и темы дисциплины по занятиям	Общая трудоём- кость (всего час.)	Трудоемкость занятий (час.)						Формы ¹ текущего контроля и промежуточ ной аттестации успеваемости и
			ОФО			ЗФО			
			Аудиторн. занятия		СРС	Аудиторн. занятия		СРС	
			лекц.	практ.		лекц.	практ.		
	Генные болезни. Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.								
	Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.	15	2	2	11				УО-2, УО-3, ТС-3
	Зачёт								
ИТОГО по семестру		72	16	8	48				

3.2. Содержание занятий по видам учебной работы

Таблица 6 – Содержание дисциплины

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
<i>Содержание лекционного курса</i>		
1.	Предмет, задачи и методы генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. История развития генетики человека.	Особенности человека как объекта генетических исследований. Основные разделы генетики человека. Специфика методов генетики человека.
2.	Методы генетики человека: клинико-генеалогический метод; популяционно-статистические методы; близнецовые исследования.	Клинико-генеалогический метод. Задачи метода. Аутосомно-доминантный тип наследования. Аутосомно-рецессивный тип наследования. 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. Популяционно-статистические методы. Ассоциации генетических маркеров с болезнями. Близнецовые исследования. Значение близнецового метода в изучении роли наследственности и среды в формировании фенотипа. Явление близнецовости. Типы близнецов: монозиготные и дизиготные. Наследуемость. Определение коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Факторы влияющие на степень сходства близнецов. Разновидности близнецового метода.

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
3.	Цитогенетика человека. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа.	Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа. Номенклатура кариотипа. Синдромы, связанные с аномалиями числа хромосом, со структурными перестройками хромосом. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Гетероморфизм хромосом. Изохромосомы. Рекомбинационная анеуплоидия. Синдром ломкой X-хромосомы. Дерматоглифические особенности при хромосомных нарушениях. Использование метода в генетическом скрининге и мониторинге.
4.	Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.	Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.
5.	Молекулярные основы наследственных заболеваний. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.	Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.
6.	Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.	Физические, химические, биологические мутагены. Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.
<i>Содержание практических занятий</i>		

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
1.	Цитогенетика человека. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа.	Нормальный кариотип человека. Гетероплоидия у человека. Цитогенетический метод в мониторинге и скрининге. Решение задач.
2.	Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.	Строение нуклеиновых кислот. Основные информационные процессы: транскрипция, сплайсинг, трансляция. Генетический код. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины. Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК. Соотношение между кодирующими и некодирующими последовательностями. Изменчивость генома. Решение задач.
3.	Молекулярные основы наследственных заболеваний. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.	Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Решение задач.
4.	Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.	Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики. Решение задач.
	Промежуточная аттестация – зачёт (5 семестр)	

4 Порядок оценивания успеваемости и сформированности компетенций обучающегося в текущей и промежуточной аттестации.

Для положительной оценки по результатам освоения дисциплины обучающемуся необходимо выполнить все установленные виды учебной работы. Оценка результатов

Таблица 7 – Балльно-рейтинговая оценка результатов учебной работы обучающихся по видам (БРС)

5 семестр

Учебная работа (виды)	Сумма баллов	Виды и результаты учебной работы	Оценка в аттестации	Баллы
Текущая учебная работа в семестре (Посещение занятий по расписанию и выполнение заданий)	80	Лекционные занятия (конспект) (8 занятий)	1 балл – посещение 1 лекционного занятия	1-8
		Лабораторные (4 работы).	2 балла – посещение 1 практического занятия и выполнение работы на 51– 65% 4 балла – посещение 1 занятия и существенный вклад на занятии в работу всей группы, самостоятельность и выполнение работы на 85–100%	8-16
		Самостоятельная работа	Темы заданий	42-56
Итого по текущей работе в семестре				51-80
Промежуточная аттестация (зачёт)	20 (100% /баллов приведе нной шкалы)	Теоретический вопрос	21 балл (пороговое значение) 50 баллов (максимальное значение)	21-50
		Практическое задание	20 баллов (пороговое значение) 50 баллов (максимальное значение)	30-50
Итого по промежуточной аттестации (зачет)				(51–100% по приведенно й шкале) 10–20 б.
Суммарная оценка по дисциплине: Сумма баллов текущей и промежуточной аттестации 51–100 б.				

5 Учебно-методическое обеспечение дисциплины.

5.1 Учебная литература

Основная учебная литература

1. 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: 13.04.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Курчанов, Н. А. Генетика человека с основами общей генетики: учебное пособие / Н. А. Курчанов. — 2-е изд. — Санкт-Петербург: СпецЛит, 2009. — 191 с. — ISBN 978-5-299-00411-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/59818> (дата обращения: 13.04.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Нахаева, В.И. Общая генетика. Практический курс: учебное пособие для вузов / В.И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 276 с. —

(Высшее образование). — ISBN 978-5-534-06631-9. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/493759> (дата обращения: 13.04.2022).

Дополнительная учебная литература

1. Никольский В.И. Практические занятия по генетике: учебное пособие для студентов (бакалавров) учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по направлению подготовки «Педагогическое образование» профиль «Биология» /В.И. Никольский. - Москва: Академия, 2012. – 224 с. – (Высшее профессиональное Образование, Бакалавриат). – Библиогр.: с.219-220. – Словарь терминов: с. 179-218. – ISBN 978-5-7695-5998-3-:557-70.

2. Божкова, В.П. Основы генетики. Практикум. Пособие для студентов [Электронный ресурс] / В.П. Божкова. - М.: Парадигма, 2009. - 272 с. - URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=210527>