

Подписано электронной подписью:
Вержицкий Данил Григорьевич
Должность: Директор КГПИ ФГБОУ ВО «КемГУ»
Дата и время: 2024-02-21 00:00:00

471086fad29a3b30e244c728abc3661ab35c9d50210dcf0e75e03a5b6fdf6436

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«КЕМЕРОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Новокузнецкий институт (филиал)

Факультет физической культуры, естествознания и природопользования

«УТВЕРЖДАЮ»

Декан ФФКЕП

В.А. Рябов

«08» апреля 2020 г.



Рабочая программа дисциплины

Б1.В.ДВ.02.01

Современная генетика человека

Направление подготовки

44.04.01 Педагогическое образование

Направленность (профиль) подготовки

Биология в профильном и профессиональном образовании

Программа магистратуры

Квалификация выпускника

магистр

Форма обучения

очная

Новокузнецк 2019

Лист внесения изменений

в РПД *Б1.В.ДВ.02.01 Современная генетика человека*

Сведения об утверждении:

утверждена Ученым советом факультета ФКЕП

(протокол Ученого совета факультета № 6а от 12.03.2020 г.) Одобрена на заседании методической комиссии факультета ФКЕП (протокол методической комиссии факультета № 5 от 27.02.2020 г.)

Одобрена на заседании профилирующей кафедры естественнонаучных дисциплин
протокол № 6 от 05.02.2020 г. Михайлова Н.Н.

Оглавление

1. Цель дисциплины	4
1.1. Формируемые компетенции	4
1.2. Индикаторы достижения компетенций	4
1.3. Знания, умения, навыки (ЗУВ) по дисциплине	6
2. Объём и трудоёмкость дисциплины по видам учебных занятий. Формы промежуточной аттестации	7
3. Учебно-тематический план и содержание дисциплины.	7
3.1. Учебно-тематический план	7
3.2. Содержание занятий по видам учебной работы	8
4. Порядок оценивания успеваемости и сформированности компетенций обучающегося в текущей и промежуточной аттестации.	11
5. Учебно-методическое обеспечение дисциплины.	12
5.1. Учебная литература	12
5.2. Программное и информационное обеспечение освоения дисциплины. ..	12
5.2.1 Программное обеспечение	12
5.3.2 Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы.	13
6. Иные сведения и (или) материалы.	14
6.1. Примерные темы письменных учебных работ	14
6.2. Примерные вопросы и задания / задачи для промежуточной аттестации	14

1 Цель дисциплины

В результате освоения данной дисциплины у обучающегося должны быть сформированы компетенции основной профессиональной образовательной программы академической магистратуры (далее – ОПОП):

ПК-1

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, обще профессиональная, профессиональная)	Наименование категории (группы) компетенций	Код и название компетенции
Профессиональная		ПК-1 – Способен понимать, анализировать, систематизировать и объяснять фундаментальные научные знания о биохимических и молекулярно-генетических основах биологических процессов, физиологических механизмах функционирования и технологиях живых систем на различных уровнях их организации

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
ПК-1 – Способен понимать, анализировать, систематизировать и объяснять фундаментальные научные знания о биохимических и молекулярно-генетических основах биологических процессов, физиологических механизмах функционирования и технологиях живых систем на различных уровнях их организации	ИПК-1.1. Знает фундаментальные теории и проблемы развития основных научных направлений современной биологии; биохимические, молекулярно-генетические основы биологических процессов; физиологические механизмы и технологии живых систем на разных уровнях организации; генетические основы эволюционных процессов; современные проблемы сохранения биоразнообразия и природопользования.	Б1.В.01.02 Современная генетика человека
	ИПК-1.2. Умеет объяснять, анализировать и систематизировать фундаментальные закономерности биологических процессов и явлений; объяснять биохимические, молекулярно-генетические основы биологических процессов и физиологические механизмы работы органов и систем органов растений, животных и человека.	
	ИПК-1.3. Владеет современной научной биологической терминологией; навыками самостоятельной работы с литературными источниками для повышения своего профессионального уровня в педагогической и научно-исследовательской деятельности; навыками анализа и систематизации научных источников.	

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
ПК-1 – Способен понимать, анализировать, систематизировать и объяснять фундаментальные научные знания о биохимических и молекулярно-генетических основах биологических процессов, физиологических механизмах функционирования и технологиях живых систем на различных уровнях их организации	ИПК-1.1. Знает фундаментальные теории и проблемы развития основных научных направлений современной биологии; биохимические, молекулярно-генетические основы биологических процессов; физиологические механизмы и технологии живых систем на разных уровнях организации; генетические основы эволюционных процессов; современные проблемы сохранения биоразнообразия и природопользования.	Знать: - фундаментальные теории и проблемы развития основных научных направлений современной биологии; - молекулярно-генетические основы биологических процессов; - генетические основы эволюционных процессов.
	ИПК-1.2. Умеет объяснять, анализировать и систематизировать фундаментальные закономерности биологических процессов и явлений; объяснять биохимические, молекулярно-генетические основы биологических процессов и физиологические механизмы работы органов и систем органов растений, животных и человека.	Уметь: - объяснять молекулярно-генетические основы биологических процессов.
	ИПК-1.3. Владеет современной научной биологической терминологией; навыками самостоятельной работы с литературными источниками для повышения своего профессионального уровня в педагогической и научно-исследовательской деятельности; навыками анализа и систематизации научных источников.	Владеть: - современной научной биологической терминологией; - навыками самостоятельной работы с литературными источниками для повышения своего профессионального уровня в педагогической и научно-исследовательской деятельности; - навыками анализа и систематизации научных источников.

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)	30		
Аудиторная работа (всего):	30		
в том числе:			
лекции	10		
практические занятия, семинары	20		
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)	42		
4. Промежуточная аттестация обучающегося – зачёт (2 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.)	Трудоёмкость занятий (час.)						Формы ¹ текущего контроля и промежуточной аттестации успеваемости
			ОФО			ЗФО			
			Аудиторн. занятия		СРС	Аудиторн. занятия		СРС	
			лекц.	практ.		лекц.	практ.		
22	История генетики человека	6		2	4				УО, УО-3
23	Геном и хромосомы человека	8	2	2	4				УО, УО-3, ТС-2

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 трудоёмкость (всего час.)	Трудоемкость занятий (час.)						Формы ¹ текущего контроля и промежуточной аттестации успеваемости
			ОФО			ЗФО			
			Аудиторн. занятия		СРС	Аудиторн. занятия		СРС	
			лекц.	практ.		лекц.	практ.		
24	Формальная генетика человека	6		2	4				УО, УО-3, ТС-2
25	Действие генов	8	2	2	4				УО, УО-3, ТС-2
26	Мутации	6		2	4				УО, УО-3, ТС-2
27	Популяционная генетика	8	2	2	4				УО, УО-3, ТС-2
28	Генетика и эволюция человека	8		2	6				УО, УО-3, ТС-2
29	Генетика и поведение человека	8	2	2	4				УО, УО-3, ТС-2
30	Генетические основы рака	6		2	4				УО, УО-3, ТС-2
31	Практические аспекты генетики человека и биологическое будущее человека	8	2	2	4				УО, УО-3, ТС-2
32	Промежуточная аттестация - зачёт								
ИТОГО по семестру		72	10	20	42				
	Всего:	72	10	20	42				

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.	Тема: «Геном и хромосомы человека»	Нормальный кариотип человека в митозе и мейозе. Организация генетического материала в хромосомах человека. Динамичность генома человека.
2.	Тема: «Действие генов»	Гены и ферменты у человека: современный уровень знаний. Генетика эмбрионального развития – активность генов в раннем развитии; поздние стадии эмбрионального развития.
3.	Тема: «Популяционная генетика»	Закон Харди-Вайнберга: генные частоты. Генетический полиморфизм. Систематические изменения генных частот: мутации и отбор.
4.	Тема: «Генетика и поведение человека»	Моделирование на животных. Исследования с помощью классических феноменологических методов.
5.	Тема: «Практические аспекты генетики человека и биологическое будущее человека»	Применения генетики человека. Генетическое консультирование. Генетический скрининг. Манипуляции генами. Биологическое будущее человечества
<i>Содержание практических занятий</i>		
1.	Тема: «История генетики человека»	Обсуждение вопросов: 1. Греки. Учёные до Менделя и Гальтона.

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
		2. Работа Гальтона «Наследование таланта и характера». 3. Работа Грегора Менделя. 4. Прикладные исследования применительно к человеку: «врождённые ошибки метаболизма» по Гэрроду. 5. Ранние исследования хромосом. 6. Первые достижения в области генетики человека: группы крови АВ0; достижения генетика человека в период 1910-1930 гг. 7. Генетика человека, евгеника и политика (Великобритания и США, Германия, Советский Союз). 8. Развитие медицинской генетики (с 50-х гг. по настоящее время).
2.	Тема: «Геном и хромосомы человека»	Обсуждение вопросов: 1. История развития цитогенетики человека. 2. Нормальный кариотип человека в митозе и мейозе. 3. Синдромы, связанные с аномалиями числа хромосом. 4. Синдромы, связанные со структурными аномалиями аутосом. 5. Половые хромосомы. 6. Хромосомные aberrации. 7. Организация генетического материала в хромосомах человека (структура хроматина, генетический код, тонкая структура генов человека, динамичность генома). 8. Геном митохондрий.
3.	Тема: «Формальная генетика человека»	Обсуждение вопросов: 1. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку. 2. Кодоминантный тип наследования. 3. Аутосомно-доминантный тип наследования. 4. Аутосомно-рецессивный тип наследования. 5. Х-сцепленные типы наследования. 6. Родословные, не соответствующие простым типам наследования. 7. «Летальные факторы». Гены-модификаторы. 8. Сцепление: локализация генов на хромосомах.
4.	Тема: «Действие генов»	Обсуждение вопросов: 1. Гены и ферменты у человека: современный уровень знаний. 2. Генетика гемоглобина. 3. Генетика антител и системы антиген/рецептор. 4. Механизм аутосомной доминантности. 5. Половые хромосомы. 6. Генетика эмбрионального развития.
5.	Тема: «Мутации»	Обсуждение вопросов: 1. Спонтанные мутации: - генетические изменения, обусловленные мутациями de novo; - геномные и хромосомные мутации у человека; - генные мутации: анализ на фенотипическом уровне; - генные мутации: анализ на молекулярном уровне; - изучение генных мутаций в отдельных клетках; - соматические мутации. 2. Мутации, индуцированные облучением и химическими мутагенами: - мутации, индуцированные радиацией;

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
		- химически индуцированные мутации.
6.	Тема: «Популяционная генетика»	Обсуждение вопросов: 1. Закон Харди-Вайнберга: генные частоты. 2. Генетический полиморфизм. 3. Наследственные болезни. 4. Систематические изменения генных частот: мутации и отбор. 5. Отклонение от случайного скрещивания: - кровнородственные браки; - концепция генетического груза; - дифференциация популяций: генетическое расстояние; - поток генов. 6. Случайные флуктуации генных частот: - генетический дрейф; - генетический дрейф в сочетании с мутационным процессом и отбором.
7.	Тема: «Генетика и эволюция человека»	Обсуждение вопросов: 1. Современные данные палеоантропологии. 2. Генетические механизмы эволюции видов человека: - хромосомная эволюция и видообразование; - сравнение сателлитных ДНК разных видов высших приматов; - эволюция белков; - полиморфизм длины рестрикционных фрагментов и эволюция; - поведение; - изучение ныне существующих первобытных популяций. 3. Генетические различия между группами современных людей: - расы; - будущее рас человека: смешение рас.
8.	Тема: «Генетика и поведение человека»	Обсуждение вопросов: 1. Моделирование на животных: - исследования на насекомых; - эксперименты по генетике поведения мышей. 2. Генетика поведения человека: - исследования с помощью классических феноменологических методов; - хромосомные aberrации и психические расстройства; - новые подходы, предложенные для исследования генетики поведения человека; - различия в IQ и достижениях между этническими группами.
9.	Тема: «Генетические основы рака»	Обсуждение вопросов: 1. Клеточный цикл и рак. 2. Гены, рак и клеточный цикл. 3. Гены-супрессоры опухолей. 4. Онкогены. 5. Генетическая модель рака: рак толстой кишки. 6. Хромосомные транслокации и лейкоз. 7. Факторы среды и рак.
10.	Тема: «Практические аспекты генетики человека и биологическое будущее человека»	Обсуждение вопросов: 1. Применения генетики человека: - генетическое консультирование; - генетический скрининг.

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
		2. Манипуляции генами. 3. Биологическое будущее человечества.
	Промежуточная аттестация – <i>зачёт</i>	

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)

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)	60	Лекционные занятия (конспект) (5 занятий)	1 балл посещение 1 лекционного занятия	1 – 5
		Практические занятия (отчет о выполнении учебных задач) (10 занятий)	5-6 баллов - посещение 1 практического занятия и выполнение учебных задач на 51- 65% 10 баллов – посещение 1 занятия и существенный вклад на занятии в работу всей группы, самостоятельность и выполнение работы на 85,1-100%	40 - 70
		Письменная работа (реферат)	10 баллов (пороговое значение) 25 баллов (максимальное значение)	10 - 25
Итого по текущей работе в семестре				(51 – 100% по приведенно й шкале) 32 – 60 б.
Промежуточная аттестация (зачёт)	40	Теоретический вопрос	10 баллов (пороговое значение) 20 баллов (максимальное значение)	10-20
		Практическое задание	10 баллов (пороговое значение) 20 баллов (максимальное значение)	10-20
Итого по промежуточной аттестации (зачёту)				(51 – 100% по приведенно й шкале) 20 – 40 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. Сазанов, А. А. **Генетика** [Электронный ресурс] : учеб. рос. / А. А. Сазанов. - Электронные текстовые данные. – СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2011. – 264 с. – Режим доступа: <http://www.znaniium.com/>
2. Кребс, Д. **Гены по Льюису** [Электронный ресурс] / Д. Кребс, Э. Голдштейн, С. Килпатрик ; пер. с англ. И. А. Кофиади, Н. Ю. Усмана, М. А. Турчаниновой, А. М. Савиловой, И. В. Филиппович. – Электронные текстовые данные – Москва: "Лаборатория знаний", 2017. – 922 с. – Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/103025>

Дополнительная учебная литература

1. **Системная компьютерная биология** [Электронный ресурс]: Монография / Колчанов В.Б., Гончаров С., Лихошвай В.А. – Электронные текстовые данные – Новосибирск: СО РАН, 2008. – 769 с. ISBN 978-5-7692-0871-3 – Режим доступа: <http://znaniium.com/catalog/product/924675>
2. Прошкина, Е. Н. **Молекулярная биология: стресс-реакции клетки** [Электронный ресурс] : учеб. пособие для вузов / Е. Н. Прошкина, И. Н. Юранева, А. А. Москалев. – Электронные текстовые данные. – Москва: Юрайт, 2019. – 101 с. – (Серия : Университеты России). – ISBN 978-5-534-08502-0. – Режим доступа: <https://biblionline.ru/book/molekulyarnaya-biologiya-stress-reakcii-kletki-441651>
3. Тузова, Р.В. **Молекулярно-генетические механизмы эволюции органического мира. Генетическая и клеточная инженерия** [Электронный ресурс] / Р.В. Тузова, Н.А. Ковалев. – Электронные текстовые данные. – Минск: Белорусская наука, 2010. – 396 с. – ISBN 978-985-08-1186-8. – Режим доступа: URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=89370>

5.2 Программное и информационное обеспечение освоения дисциплины.

5.2.1 Программное обеспечение

В обучении используются информационные технологии на базе компьютерных классов учебного корпуса №1 (ул. Циолковского, д. 23), №4 (пр. Metallurgov 19):

- лекционные занятия ведутся с использованием презентаций и программного обеспечения мультимедиа демонстраций на основе Microsoft Office 2010 (лицензия DreamSpark Premium Electronic Software Delivery (3 years);

Renewal по сублицензионному договору №Tr000083174 от 12.04.2016);

- практические занятия по дисциплине проводятся с использованием программного обеспечения:

Fire fox 14 (свободно распространяемое ПО)

Microsoft Office 2010 (лицензия DreamSpark Premium Electronic Software Delivery (3 years)

Renewal по сублицензионному договору №Tr000083174 от 12.04.2016)

Таблица 8 – Информационные технологии и программное обеспечение аудиторных занятий и самостоятельной работы

Программа / система	Сведения о праве использования (лицензия, договор, сроки использования).	№ комп. классов
Гарант	Гос. контракт №38 от 5.03.2010	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602 /4
ConsultantPlus 14	Договор об инфо поддержке 01.04.2007	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
Программное обеспечение компьютеров: Операционные системы: Windows 7; Антивирусное ПО: Eset Endpoint Security 5.0.		

Офисное ПО		
Microsoft Office, Visio MS PowerPoint	Лицензия DreamSpark Premium Electronic Software Delivery (3 years) Renewal по сублицензионному договору №Tr000083174 от 12.04.2016г.	501/4, 502/4, 508/4, 509/602
Справочно-правовые и информационные системы		
Гарант	Гос. контракт №38 от 5.03.2010	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
ConsultantPlus 14	Договор об инфо поддержке 01.04.2007	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
Браузеры и дополнения		
IE 8	Бесплатно	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
Firefox 14	Бесплатно	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
Opera 12	Бесплатно	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
Netbeans IDE 7.0.1 для Firefox	Бесплатно	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
Специальное ПО для работы с компьютером лиц с ОВЗ		
NVDA	Бесплатно	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4
Экранная лупа, экранная клавиатура	В составе операционной системы	501/4, 502/4, 508/4, 509/4, 602/4

5.3.2 Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы.

Электронно-библиотечные системы

Электронно-библиотечная система "Лань" – <http://e.lanbook.com> Договор № 13-ЕП от 29.03.2018 г., срок до 02.04.2019 г. Доступ из локальной сети НФИ КемГУ свободный, неограниченный, с домашних ПК – авторизованный.

Электронно-библиотечная система «Знаниум» - www.znanium.com Договор № 44/2017 от 21.02.2017 г., Доп. соглашение №1 от 01.02.2018 г., срок до 15.03.2020 г. Доступ из локальной сети НФИ КемГУ свободный, неограниченный, с домашних ПК – авторизованный.

Электронно-библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» (базовая часть) - <http://biblioclub.ru>. Контракт № 010-01/19 от 12.03.2019 г., срок до 14.02.2020 г. Доступ из локальной сети НФИ КемГУ свободный, неограниченный, с домашних ПК – авторизованный.

Электронно-библиотечная система «Юрайт» - www.biblio-online.ru. Договор № ЕП 1-ЭБС/44-2019 от 11.03.2019 г., срок до 18.02.2020 г. Доступ из локальной сети НФИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный.

Электронная полнотекстовая база данных периодических изданий по общественным и гуманитарным наукам ООО «ИВИС», <https://dlib.eastview.com>, Договор № 180-П от 18.10.2018 г. срок до 31.12.2019 г., доступ предоставляется из локальной сети НФИ КемГУ.

Научная электронная библиотека – <http://elibrary.ru> Доступ к отдельным периодическим изданиям. Договор №72-Э
От 16.01.2019 г. срок – до 31.12.2019 г. Доступ авторизованный.

Межвузовская электронная библиотека (МЭБ) – <https://icdlib.nspu.ru> НФИ КемГУ является участником и пользователем МЭБ. Договор о присоединении к МЭБ от 15.10.2013 г, доп.

соглашение от 01.04.2014 г. (договор бессрочный). Доступ из локальной сети НФИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный.

Электронные образовательные ресурсы и профессиональные базы данных

1. Федеральный портал «Российское образование» <https://edu.ru/>
2. Информационная система «Единое окно доступа к образовательным ресурсам». – Режим доступа: <http://window.edu.ru/window>
3. Коллекция цифровых образовательных ресурсов. – Режим доступа: www.schoolcollection.edu.ru
4. Федеральный портал «Российское образование». – Режим доступа: www.edu.ru
5. Федеральный центр информационно-образовательных ресурсов. – Режим доступа: <http://www.fcior.edu.ru>
6. Мой геном. Научно-популярный портал о генетике. - Режим доступа: <http://www.mygenome.ru>.
7. Сайт, посвящённый молекулярной биологии. Электронные учебники, монографии, публикации, описания методических подходов. - Режим доступа: <http://www.molbiol.ru>.
8. Биомолекула. - Режим доступа: <https://biomolecula.ru/>
9. Постнаука. - Режим доступа: <https://postnauka.ru/>
10. Элементы большой науки. - Режим доступа: <https://elementy.ru/>

6 Иные сведения и (или) материалы.

6.1.Примерные темы письменных учебных работ

Темы рефератов

1. Хромосомные болезни человека.
2. Современные проблемы и достижения иммуногенетики.
3. Генетика и продолжительность жизни.

6.2. Примерные вопросы и задания / задачи для промежуточной аттестации

Таблица 9 - Примерные теоретические вопросы и практические задания / задачи к экзамену

Разделы и темы	Примерные теоретические вопросы	Примерные практические задания / задачи
Тема: «История генетики человека»	Греки. Учёные до Менделя и Гальтона. Работа Гальтона «Наследование таланта и характера». Работа Грегора Менделя. Прикладные исследования применительно к человеку: «врождённые ошибки метаболизма» по Гэрроду. Ранние исследования хромосом. Первые достижения в области генетики человека: группы крови АВ0; достижения генетика человека в период 1910-1930 гг. Генетика человека, евгеника и политика (Великобритания и США, Германия, Советский	1. Опишите и сравните теории Гиппократа и Аристотеля применительно к генетике. 2. Назовите четыре основных метода исследований в генетике. 3. Сравните позитивную и негативную евгенику. К какой из них примыкает эуфеника и в чём её суть?

Разделы и темы	Примерные теоретические вопросы	Примерные практические задания / задачи
	Союз). Развитие медицинской генетики (с 50-х гг. по настоящее время).	
Тема: «Геном и хромосомы человека»	История развития цитогенетики человека. Нормальный кариотип человека в митозе и мейозе. Синдромы, связанные с аномалиями числа хромосом. Синдромы, связанные со структурными аномалиями аутосом. Половые хромосомы. Хромосомные aberrации. Организация генетического материала в хромосомах человека (структура хроматина, генетический код, тонкая структура генов человека, динамичность генома). Геном митохондрий.	1. Сравните процессы сперматогенеза и овогенеза. Какова роль полярных телец? 2. Опишите расположение хромосом в метафазной пластинке в клетке с $2n=6$ во врем а) митоза, б) мейоза I и в) мейоза II.
Тема: «Формальная генетика человека»	Менделевские типы наследования и их приложение к человеку. Кодоминантный тип наследования. Аутомно-доминантный тип наследования. Аутомно-рецессивный тип наследования. Х-сцепленные типы наследования. Родословные, не соответствующие простым типам наследования. «Летальные факторы». Гены-модификаторы. Сцепление: локализация генов на хромосомах.	Очень редкий синдром Тея-Сакса (СТС) обусловлен нарушениями обмена веществ у новорождённых и приводит к ранней смерти (до 2-х лет). Представьте себя на месте врача-генетика, консультирующего здоровую супружескую пару, но у мужа была двоюродная сестра со стороны его отца, которая умерла от СТС, а у жены этим синдромом страдал дядя (брат её матери). Других случаев СТС, а также близкородственных браков в этой семье не было. Выполните задания и ответьте на вопросы: А) Нарисуйте стандартную родословную этой семьи. Б) Какова вероятность, что оба супруга гетерозиготны по мутантному аллелю СТС? В) Какова вероятность, что ни один из супругов не несёт мутации СТС? Г) Какова вероятность, что один из супругов несёт мутантный аллель? (в Б, В и Г следует определить значение вероятности p до 1)
Тема: «Действие генов»	Гены и ферменты у человека: современный уровень знаний. Генетика гемоглобина. Генетика антител и системы	1. Наследование группы АВ0 у человека контролируется несколькими аллелями аутосомных генов, а красно-

Разделы и темы	Примерные теоретические вопросы	Примерные практические задания / задачи
	антиген/рецептор. Механизм аутосомной доминантности. Половые хромосомы. Генетика эмбрионального развития.	зелёная цветовая слепота – X-сцепленными рецессивными аллелями. Первый сын у родителей с нормальным зрением и группой крови А оказался дальтоном с группой крови 0. Какова вероятность, что второй ребёнок будет дочерью с нормальным зрением и группой крови 0? 2. Если существует 5V-, 10D- и 20J-участков генов H-цепи и 10V- и 100J-участков генов L-цепи, то, сколько уникальных антител может быть сформировано? 3. В ооциты шпорцевой лягушки <i>Xenopus</i> можно вводить ядра практически из любой клетки разных организмов, при этом в ядрах продолжается активная транскрипция и трансляция. Как можно использовать эту экспериментальную систему в исследованиях по генетике развития?
Тема: «Мутации»	Спонтанные мутации: - генетические изменения, обусловленные мутациями <i>de novo</i>; - геномные и хромосомные мутации у человека; - генные мутации: анализ на фенотипическом уровне; - генные мутации: анализ на молекулярном уровне; - изучение генных мутаций в отдельных клетках; - соматические мутации. Мутации, индуцированные облучением и химическими мутагенами: - мутации, индуцированные радиацией; - химически индуцированные мутации.	1. Определите следующие понятия и объясните различия между парами: Анеуплоидия / Эуплоидия Моносомия / Трисомия Синдром Патау / Синдром Эдвардса Аутополиплоидия / Аллополиплоидия Аутотетраплоид / Амфидиплоид Парацентрическая инверсия / Перицентрическая инверсия 2. У женщины обнаружен синдром Шерешевского-Тернера и X-сцепленная гемофилия (гемофилией страдал её отец). У кого из её родителей произошло нерасхождение хромосом в мейозе, которое обусловило этот сложный синдром?
Тема: «Популяционная генетика»	Закон Харди-Вайнберга: генные частоты. Генетический полиморфизм. Наследственные болезни. Систематические изменения генных частот: мутации и отбор. Отклонение от случайного скрещивания: - кровнородственные браки;	1. Способность ощущать вещества РТС (фенилтиокарбамид) контролируется доминантным аллелем <i>T</i>, гомозиготы по рецессивному аллелю <i>t</i> не распознают вкус этого вещества. В группе из 125 студентов 88 ощущали вкус РСТ, а 37 – нет. Определите частоту аллелей <i>T</i> и <i>t</i>

Разделы и темы	Примерные теоретические вопросы	Примерные практические задания / задачи
	- концепция генетического груза; - дифференциация популяций: генетическое расстояние; - поток генов. Случайные флуктуации генных частот: - генетический дрейф; - генетический дрейф в сочетании с мутационным процессом и отбором.	в популяции, а также частоту соответствующих генотипов. 2. Синдром Тея-Сакса – это аутосомно-рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене хромосомы 15, кодирующей лизосомный фермент. У евреев из центральной Европы это заболевание обнаруживается примерно у 1 из 3600 новорождённых детей. Какова частота носителей мутаций в этой европейской популяции?
Тема: «Генетика и эволюция человека»	Современные данные палеоантропологии. Генетические механизмы эволюции видов человека: - хромосомная эволюция и видообразование; - сравнение сателлитных ДНК разных видов высших приматов; - эволюция белков; - полиморфизм длины рестрикционных фрагментов и эволюция; - поведение; - изучение ныне существующих первобытных популяций. Генетические различия между группами современных людей: - расы; - будущее рас человека: смешение рас.	Ниже приведены гомологичные последовательности α и β-цепей человеческого гемоглобина. На основании генетического кода определите количество, сколько замен аминокислот могло появиться в результате одной нуклеотидной замены. Если замену аминокислоты нельзя считать результатом замены нуклеотида, определите минимальное мутационное расстояние. α-Цепь: Ала-Вал-Ала-Гис-Вал-Асп-Асп-Мет-Про β-Цепь: Гли-Лей-Ала-Гис-Лей-Асп-Асп-Лей-Лиз
Тема: «Генетика и поведение человека»	Моделирование на животных: - исследования на насекомых; - эксперименты по генетике поведения мышей. Генетика поведения человека: - исследования с помощью классических феноменологических методов; - хромосомные aberrации и психические расстройства; - новые подходы, предложенные для исследования генетики поведения человека; - различия в IQ и достижениях между этническими группами.	1. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный аутосомный признак. Пенетрантность проявления заболевания у гомозиготных людей равна 100%, а у гетерозиготных – 20%. А) Какова вероятность появления больных детей в семье, где один родитель гетерозиготен, а другой – нормален в отношении анализируемого признака? Б) Какова вероятность рождения больных детей в браке двух гетерозиготных родителей? 2. Мозжечковая атаксия характеризуется прогрессирующими дегенеративными процессами в центральной нервной системе,

Разделы и темы	Примерные теоретические вопросы	Примерные практические задания / задачи
		что сопровождается снижением интеллекта после 20 лет. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу. В браке больной женщины и здорового мужчины родилось несколько больных и здоровых детей. Какова вероятность появления больных внуков в браке её больной дочери со здоровым мужчиной?
Тема: «Генетические основы рака»	Клеточный цикл и рак. Гены, рак и клеточный цикл. Гены-супрессоры опухолей. Онкогены. Генетическая модель рака: рак толстой кишки. Хромосомные транслокации и лейкоз. Факторы среды и рак.	При ретинобластоме аутосомно-доминантная мутация в одном из аллелей гена <i>Rb</i> может передаваться через гаметы и обуславливать предрасположенность к развитию опухоли глаза. Чтобы опухоль развивалась, требуется мутация второго аллеля этого гена, то есть мутация проявляется как рецессивный признак. При спорадической ретинобластоме для формирования опухоли необходимо наличие двух независимых мутаций в гене <i>Rb</i> . Допустим, унаследована одна мутация, каким образом может произойти вторая мутация?
Тема: «Практические аспекты генетики человека и биологическое будущее человека»	Применения генетики человек: - генетическое консультирование; - генетический скрининг. Манипуляции генами. Биологическое будущее человечества.	Генная терапия генетических болезней человека включает перенос копии нормального гена в вектор и передачу клонированного гена клеткам-мишеням. Предполагается, что это ген экспрессируется и компенсирует патологию. Несмотря на использование генной терапии для лечения тяжёлых заболеваний, остаются и нерешённые проблемы: А) Почему ряд заболеваний, например, мышечная дистрофия, трудно поддаются генной терапии? Б) В чём заключаются сложности использования ретровирусов в качестве векторов? В) Следует ли в перспективе использовать для генной терапии клетки зародышевого пути вместо соматических клеток? Г) Каковы этические проблемы, связанные с генной терапией?