

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Владимирский государственный университет  
имени Александра Григорьевича и Николая Григорьевича Столетовых»  
(ВлГУ)

Институт биологии и экологии  
(Наименование института)

УТВЕРЖДАЮ:  
Директор института  
И. П. Смирнова  
2021 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ**  
(наименование дисциплины)

**направление подготовки / специальность**

06.04.01 «Биология»

(код и наименование направления подготовки (специальности))

**направленность (профиль) подготовки**

«Медико-биологические науки»

(направленность (профиль) подготовки)

г. Владимир

Год 2021

## 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью освоения дисциплины «Генетика человека и наследственные заболевания» является получение знаний о наследственности и изменчивости человека, а также о закономерностях наследования; о научных и прикладных аспектах использования этих знаний, об изменениях наследственного материала и вызванных этим последствий.

Задачи:

1. Сформировать представления о генетическом аппарате человека, механизмах его передачи, сохранения и изменения;
2. Дать представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении..

## МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП

Дисциплина «Генетика человека и наследственные заболевания» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений учебного плана.

## 3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения ОПОП (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине, в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства
	Индикатор достижения компетенции <i>(код, содержание индикатора)</i>	Результаты обучения по дисциплине	
ПК-4. Способен применять методические основы выполнения полевых и клинических лабораторных исследований, соблюдать нормы и правила при работе с биологическими объектами	ПК-4.1 Знает: Методические основы работы с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях; Технику безопасности при работе с биологическими объектами ПК-4.2 Умеет Работать с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях; Выполнять требования техники безопасности при работе с биологическими объектами ПК-4.3 Владеет Методикой работы с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях; Соблюдением техники безопасности при работе с биологическими объектами	Знает: методические основы работы с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях; Технику безопасности при работе с биологическими объектами; Умеет: работать с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях; Выполнять требования техники безопасности при работе с биологическими объектами Владеет: методикой работы с биологическими объектами в полевых и лабораторных условиях; Соблюдением техники безопасности при работе с биологическими объектами	Тестовые вопросы Ситуационные задачи Практико-ориентированное задание
ПК-6. Способен выполнять исследования,	ПК-6.1 Знает: Качественные и количественные различия между здоровьем и болезнью,	Знает: качественные и количественные различия между здоровьем и	Тестовые вопросы Ситуационные задачи Практико-ориентированное

направленные на изучение особенностей функционирования биологических систем различного уровня организации, мониторинг состояния популяционного здоровья; оценивать, интерпретировать и докладывать результаты исследования	этиологию, патогенез и клинические проявления наиболее часто встречающихся заболеваний, принципы их диагностики и профилактики, а также общие закономерности нарушений функций систем организма ПК-6.2 Умеет: Интерпретировать экспериментальные результаты научных и клинических лабораторных исследований ПК-6.3 Владеет: Способностью проведения исследований, направленных на получение новых знаний о механизмах функционирования биологических систем	болезнью, этиологию, патогенез и клинические проявления наиболее часто встречающихся заболеваний, а также общие закономерности нарушений функций систем организма; Умеет: интерпретировать экспериментальные результаты научных и клинических лабораторных исследований; Владеет: способностью проведения исследований, направленных на получение новых знаний о механизмах функционирования биологических систем	задание
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------

#### 4. ОБЪЕМ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

Трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единицы, 72 часа

#### Тематический план форма обучения – очная

№ п/п	Наименование тем и/или разделов/тем дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Контактная работа обучающихся с педагогическим работником				Самостоятельная работа	Формы текущего контроля успеваемости, форма промежуточной аттестации (по семестрам)
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	в форме практической подготовки		
1	Введение. Предмет, задачи и методы генетики человека.	III	1	2				4	
2	Методы генетики человека.	III	3,5	3		4	4	5	
3	Цитогенетика человека.	III	5,7	3				10	1 рейтинг-контроль
4	Геном человека.	III	9	2		6	4	5	
5	Генетические основы онтогенеза человека.	III	11	2		8	8	10	2 рейтинг-контроль

6	Основные типы наследственных заболеваний.	III	13, 15, 17	6			2	3 рейтинг-контроль
Всего за III семестр:				18		18	36	Зачет с оценкой
Наличие в дисциплине КП/КР								
Итого по дисциплине				18		18	36	Зачет с оценкой

### Содержание лекционных занятий по дисциплине

#### Тема 1. Введение. Предмет, задачи и методы генетики человека..

Связь генетики человека с другими дисциплинами. Особенности человека как объекта генетических исследований. Основные разделы генетики человека. Специфика методов генетики человека. История развития генетики человека..

#### Тема 2. Методы генетики человека.

Клинико-генеалогический метод. Аутомно-доминантный тип наследования. Категории заболеваний. Аутомно-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. 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. Определение коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Факторы, влияющие на степень сходства близнецов. Разновидности близнецового метода.

#### Тема 3. Цитогенетика человека.

Видовое единство людей. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа. Гетероморфизм хромосом. Особенности генетической структуры популяций чужеродной структуры популяций человека.

#### Тема 4. Геном человека.

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

#### Тема 5. Генетические основы онтогенеза человека.

Особенности гаметогенеза человека. Генетический смысл процесса оплодотворения. Генетические аспекты эмбриогенеза человека. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза. Генетический контроль клеточной пролиферации. Гены и дифференцировка клеток. Гипотеза морфогенетических полей. Детерминация, индукция, компетенция. Роль генов в морфогенезе. Депрессия генов в ходе органогенеза. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы, синдром Морриса, трансвестизм). Психогенетика.

#### Тема 6. Основные типы наследственных заболеваний.

Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Этиология и классификация хромосомных болезней. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Клинические особенности хромосомных болезней. Частота и распространенность хромосомных болезней. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Болезни с наследственным предрасположением. Методы генетического анализа наследственного предрасположения.

### **Содержание лабораторных занятий по дисциплине**

#### **Тема 2. Структура генома.**

Генная инженерия, основы лабораторной работы.

#### **Тема 4. Геном человека.**

Сбор семейного (наследственного) анамнеза с оформлением генеалогического древа.

#### **Тема 5. Генетические основы онтогенеза человека.**

Определение модификации гена метаболизма кофеина.

Полимеразная цепная реакция.

## **5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ И УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ**

### **5.1. Текущий контроль успеваемости**

Вопросы к рейтинг-контролю №1.

1. Какие методы используются при исследовании генетики человека?
2. Клинико-генеалогический метод
3. Близнецовый метод
4. Биохимический метод
5. Типы наследования признаков у человека.
6. Причины запрета близкородственных браков.
7. Видовое единство людей
8. Критика расистских евгенических концепций
9. Законы Менделя и человек
10. Кариотип человека.
11. Методы изучения кариотипа

Вопросы к рейтинг-контролю №2.

1. Возникновение, содержание, реализация и основные итоги программы
2. «Геном человека».
3. Медико-генетические аспекты изучения генома человека.
4. Создание геномных библиотек.
5. ДНК-диагностика.
6. Генетическая инженерия.
7. Формирование наследственной программы человека.
8. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза.
9. Гены и дифференцировка клеток.
10. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения.

Вопросы к рейтинг-контролю №3.

1. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях.
2. Хромосомные болезни
3. Частота и распространенность хромосомных болезней.
4. Генные болезни
5. Геномные болезни
6. Болезни с наследственным предрасположением.
7. Методы генетического анализа наследственного предрасположения.

## **5.2. Промежуточная аттестация (зачет с оценкой)**

### ***Контрольные вопросы к зачету с оценкой***

1. Какие методы используются при исследовании генетики человека?
2. Клинико-генеалогический метод
3. Близнецовый метод
4. Биохимический метод
5. Типы наследования признаков у человека.
6. Причины запрета близкородственных браков.
7. Видовое единство людей
8. Критика расистских евгенических концепций
9. Законы Менделя и человек
10. Кариотип человека.
11. Методы изучения кариотипа
12. Возникновение, содержание, реализация и основные итоги программы
13. «Геном человека».
14. Медико-генетические аспекты изучения генома человека.
15. Создание геномных библиотек.
16. ДНК-диагностика.
17. Генетическая инженерия.
18. Формирование наследственной программы человека.
19. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза.
20. Гены и дифференцировка клеток.
21. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения.
22. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях.
23. Хромосомные болезни
24. Частота и распространенность хромосомных болезней.
25. Генные болезни
26. Геномные болезни
27. Болезни с наследственным предрасположением.
28. Методы генетического анализа наследственного предрасположения.

## **5.3. Самостоятельная работа обучающегося.**

### **Темы самостоятельных работ**

1. Происхождение рас и расогенез с точки зрения генетики
2. Евгеника
3. Клонирование человека: морально-этический и научный аспекты проблемы
4. Некодирующая ДНК ядерного генома человека: псевдогены, усеченные гены, фрагменты генов и интроны.
5. Умеренно- и высокоповторяющаяся ДНК человека.
6. Структурно-функциональная организация митохондриального генома человека.
7. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции
8. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне процессинга РНК
9. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции.

10. Эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов у человека.
11. Генетический контроль развития нервной системы человека.
- 12.. Методы исследований в психогенетике
13. Психогенетические исследования интеллекта.
14. Генетика пограничных значений умственных способностей (генетика гениальности и умственной отсталости).
15. Молекулярная эволюция митохондриального генома человека.
16. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом.
17. Генетический полиморфизм и болезни.
18. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.

Фонд оценочных материалов (ФОМ) для проведения аттестации уровня сформированности компетенций обучающихся по дисциплине оформляется отдельным документом.

## 6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 6.1. Книгообеспеченность

Наименование литературы: автор, название, вид издания, издательство	Год издания	КНИГООБЕСПЕЧЕННОСТЬ	
		Наличие в электронном каталоге ЭБС	
Основная литература			
1. Наглядная биотехнология и генетическая инженерия [Электронный ресурс] / Р. Шмид. - М. : БИНОМ, 2015. -	2015	<a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996324071.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996324071.html</a>	
2. "Нуклеиновые кислоты: От А до Я [Электронный ресурс] / Б. Аппель; под ред. С. Мюллер. - М. : БИНОМ, 2015."	2013	<a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996324064.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996324064.html</a>	
3. Современные проблемы биохимии. Методы исследований [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Е.В. Барковский [и др.]; под ред. проф. А.А. Чиркина. – Минск: Выш. шк., 2013. – 491 с.: ил. - ISBN 978-985-06-2192-4.	2014	<a href="http://znanium.com/catalog.php?bookinfo=508822">http://znanium.com/catalog.php?bookinfo=508822</a>	
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология [Электронный ресурс] : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. -	2015	<a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html</a>	
Дополнительная литература			
1. Спирин, Александр Сергеевич. Молекулярная биология. Рибосомы и биосинтез белка : учебник для вузов по направлению "Биология" и биологическим специальностям / А. С. Спирин. — Москва : Академия, 2011. — 496 с., [8] л. цв. ил. : ил. — (Высшее профессиональное образование. Естественные науки). — Библиогр. в конце гл. — ISBN 978-5-7695-6668-4.	2011	<a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970450086.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970450086.html</a>	
2. Комов, Вадим Петрович. Биохимия. / В. П. Комов, В. Н. Шведова. — 3-е изд., стер. — Москва : Дрофа	2008	<a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976522930.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976522930.html</a>	



3. Кони́чев, Алекса́ндр Серге́евич. Молекулярная биология : учебник для вузов по специальности 032400 "Биология" / А. С. Кони́чев, Г. А. Севастьянова .— 3-е изд., стер. — Москва : Академия, 2008 .— 397 с. : ил., табл. — (Высшее профессиональное образование, Педагогические специальности) .— На тит. л. изд-во указано на лат. яз. — Библиогр.: с. 393-396 .— ISBN 978-5-7695-4986-1.	2008	
4. Генетическая инженерия [Электронный ресурс] : учеб.-справ. пособие / С.Н. Щелкунов. - 4-е изд., стер. - Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2010.	2010	<a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379010645.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379010645.html</a>
5. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии : [научное издание] : пер. с англ. / ред. К. Уилсон, Дж. Уолкер ; перевод под ред. А. В. Левашова, В. И. Тишкова .— Москва : Бинوم. Лаборатория знаний, 2012 .— 848 с. : ил. — (Методы в биологии) .— Библиогр. в конце гл. — ISBN 978-5-94774-937-3.	2012	<a href="http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996321261.html">http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996321261.html</a>

## 6.2. Периодические издания

1. [«Клеточная терапия и трансплантация»](#) - научный журнал
2. [«Молекулярная и прикладная генетика»](#) - научный журнал
3. [«Медицинская генетика»](#) - научный журнал
4. [«Молекулярная биология»](#) - научный журнал
5. [«Гены и клетки»](#) - научный журнал
6. [«Технологии живых систем»](#)- научный журнал
7. [«Acta Naturae»](#) - научный журнал
8. [«Biotechnology Acta»](#) - научный журнал
9. [«Живые системы»](#). - научный электронный журнал

## 6.3. Интернет-ресурсы


1. геновая инженерия - <http://medbiol.ru/medbiol/genexp/00050414.htm>
2. геном. геномика. - <http://xn--d1aacnkch5m.xn--p1ai/14-bez-rubriki/35-bezymyannyj-2.html>

3. геномика. виды геномики. задачи геномики. источник:  
<http://medicalplanet.su/genetica/147.html>
4. medicalplanet - <http://medicalplanet.su/genetica/147.html>
5. геномика: постановка задачи и методы секвенирования -  
<http://postnauka.ru/longreads/468>
6. биотехнология - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

## **7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

Для реализации данной дисциплины имеются специальные помещения для проведения занятий лекционного, лабораторного типов, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы. Для лабораторных работ необходимы: аналитические весы, термостат, холодильник, водяная баня, электроплитка, автопипеточные дозаторы, спектрофотометр, центрифуга.

Рабочую программу составил доцент каф. биологии и экологии Запруднова Е.А.

  
(ФИО, подпись)

Рецензент (представитель работодателя):  
научн. сотрудник производственного отдела  
ООО «ХайТест», к.б.н. С.В.Круглов

  
(место работы, должность, ФИО, подпись)

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры биологии и экологии \_\_\_\_\_

Протокол № 1 от 30.08.21 года

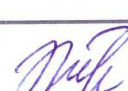
Заведующий кафедрой биологии и экологии \_\_\_\_\_ Трифонова Т.А.

  
(ФИО, подпись)

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании учебно-методической комиссии  
направления 06.04.01. «Биология»

Протокол № 1 от 30.08.21 года

Председатель комиссии \_\_\_\_\_ Трифонова Т.А.

  
(ФИО, подпись)

**ЛИСТ ПЕРЕУТВЕРЖДЕНИЯ  
РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

Рабочая программа одобрена на 20 02 / 20 03 учебный года

Протокол заседания кафедры № 32 от 24.06.02 года

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_  


Рабочая программа одобрена на 20 \_\_\_\_ / 20 \_\_\_\_ учебный года

Протокол заседания кафедры № \_\_\_\_ от \_\_\_\_ года

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

Рабочая программа одобрена на 20 \_\_\_\_ / 20 \_\_\_\_ учебный года

Протокол заседания кафедры № \_\_\_\_ от \_\_\_\_ года

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_