

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ИНГУШСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»**



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

Батыгов З. О.

25 20 18г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»**

Основной профессиональной образовательной программы

академического бакалавриата

06.03.01.Биология

Квалификация выпускника

Бакалавр биологии

Форма обучения

очная

МАГАС, 2018г

Составитель программы:

д.б.н., профессор кафедры биологии / А.С.И. / Плиева А. М.

Программа утверждена на заседании кафедры Биологии

Протокол заседания № 6 от «30» марта 2018 г.

Заведующий кафедрой А.С.И. / Дакиева Марет Курейшовна

Программа одобрена учебно-методическим советом химико-биологического факультета

Протокол заседания № 4 от «28» апреля 2018 г.

Председатель учебно-методического совета А.С.И. / Плиева А.М.

Программа рассмотрена на заседании Учебно-методического совета университета

Протокол № 5 от «23» мая 2018 г.

Председатель Учебно-методического совета университета Ш.Хашегульгов / Хашегульгов Ш.Б.

1 Цели и задачи освоения дисциплины

Цели освоения дисциплины (модуля): раскрыть закономерности проявления фундаментальных свойств наследственности и изменчивости у человека на всех уровнях его организации: молекулярном, клеточном, организменном и популяционном, раскрыть роль генетических факторов в патологии человека, ознакомить студентов с фундаментальными достижениями генетики человека и перспективами ее развития, познакомить с основами фармакогенетики, иммуногенетики, генетики рака, познакомить студентов с генетическими методами исследования наследственности и изменчивости человека, с методами генетического мониторинга человека, с методами диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний

Задачи: изучение цитогенетических особенностей человека, изучение проявления закономерностей наследования признаков у человека, механизмов изменчивости наследственного материала человека, исследование влияния факторов окружающей среды на наследственность и изменчивость человека, изучение этиологии и причин возникновения наследственных заболеваний, изучение генетических методов анализа, перспектив использования молекулярно-генетических методов в диагностике и профилактике заболеваний человека

2 Место дисциплины в структуре ООП ВПО

Дисциплина относится к вариативной части учебного цикла –Б3 Профессиональный цикл.

Дисциплина Генетика человека и медицинская генетика является связующим звеном между дисциплинами, изучающими биологию, экологию и эволюцию человека и генетикой. Изучение курса предполагает наличие у студентов базовых знаний по общей биологии, биохимии, молекулярной биологии, эмбриологии, физиологии человека, анатомии человека, экологии и генетике.

Освоение данной дисциплины необходимо как предшествующее для изучения таких дисциплин как иммуногенетика, фармакогенетика и др.

3 Требования к результатам освоения содержания дисциплины

Компетенции, формируемые в результате освоения учебной дисциплины ОПК-4 - умение применять принципы структурной и функциональной организации биологических объектов и знание механизмов гомеостатической регуляции; владение основными физиологическими методами анализа и оценки состояния живых систем;

ОПК-5 - способность применять знание принципов клеточной организации биологических объектов, биофизических и биохимических основ, мембранных процессов и молекулярных механизмов жизнедеятельности;

ОПК-7 - владение базовыми представлениями об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике;

ОПК-11 - способность и готовность вести дискуссию по социально-значимым проблемам биологии и экологии;

ПК-3 - готовность применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии.

Знания, умения и навыки, получаемые в процессе изучения дисциплины

Знать:

- особенности строения и характерные свойства основных классов органических соединений, методы их идентификации; стереохимические особенности органических соединений и влияние этих особенностей на биологические свойства веществ; основы механизмов жизнедеятельности на молекулярном уровне; представление о клеточной организации биологических объектов, молекулярных механизмах жизнедеятельности; состав живого организма, строение и физико-химические свойства основных классов органических соединений: метаболизм этих соединений, механизмы регуляции метаболизма; последовательность и механизм реакции синтеза белка, регуляцию и энергетическое обеспечение процесса; кинетику ферментативных реакций; физические принципы строения и биофизические основы функционирования клеточных структур; механизмы транспорта веществ; механизмы генерации биопотенциалов; строение и функции компонентов клетки растений и животных; механизмы транспорта молекул и ионов через клеточные мембраны, функции клеточных мембран; основные пути энергетического и пластического обменов в клетках растений и животных; свойства генетического кода; основы процессов матричного синтеза; фазы клеточного цикла и типы деления клеток; молекулярные механизмы управления клеточным циклом; молекулярные процессы, связанные с формированием и разрушением микротрубочек, микрофиламентов, промежуточных филаментов; механизмы движения и изменения формы клеток, формирования межклеточных контактов; гисто - функциональные особенности тканевых элементов и их участие в биологических процессах **(ОПК-5)**;
- основные понятия, законы и современные достижения генетики; особенности организации геномов вирусов, прокариот и эукариот и их значение при разработке технологий геномной, белковой и клеточной инженерии; основы генетики человека, демонстрировать представления о современных достижениях и перспективах развития генетики человека **(ОПК-7)**;
- формы проявления психических явлений, основные функции психики; роль сознания и бессознательного в регуляции поведения человека; основные психические процессы; основы психологии личности; содержание, систему и принципы построения курса биологии: предмет, задачи и методологию преподавания биологии и экологии; образовательные и воспитательные задачи преподавания биологии в современной школе и пути их осуществления **(ОПК-14)**;
- основные лабораторные и полевые методы, используемые в современной биологии; теоретические основы использования современных методов биологии **(ПК-3)**.

уметь:

- объяснить свойства полупроницаемости и избирательности клеточных мембран, механизмы специфического, неспецифического эндоцитоза и транцитоза; объяснить механизмы субстратного, окислительного и фотофосфорилирования; характеризовать процессы гистогенеза и регенерации тканей; идентифицировать компоненты клетки по строению, описанию, схемам; микроскопировать высшие растения; проводить анализ клеточной организации растений, грибов и животных; применять различные физические законы для описания происходящих в биологических системах процессов; использовать принципы клеточной организации для объяснения механизмов жизнедеятельности; применять освоенные биохимические методы изучения живых систем на практике; классифицировать, называть органические соединения; прогнозировать свойства соединений по их структуре, ориентироваться в механизмах и закономерностях протекания реакций в органических веществах **(ОПК-5)**;
- демонстрировать базовые знания об основных закономерностях генетики, связывать данные генетики человека с достижениями эволюционной теории, экологии и медицины; анализировать структуру векторов, рекомбинантных ДНК, кассет экспрессии **(ОПК-7)**;
- использовать образовательные и воспитательные технологии преподавания в современной школе; грамотно и обоснованно вести дискуссию по заданной тематике, анализировать и

обосновывать свои суждения о целесообразности и культуроспособности педагогических действий, используя знания о процессе возрастного развития личности **(ОПК-14)**;

- применять полученные теоретические знания к аргументированному выбору методов исследований **(ПК-3)**.
- **владеть/быть в состоянии продемонстрировать:** биофизической терминологией; навыками лабораторного эксперимента; навыками идентификации клетки в состоянии плазмолиза и лизиса; способностью определять фазы митоза на микропрепаратах; информацией о молекулярных механизмах жизнедеятельности тканей; способами идентификации микроскопируемых объектов; приемами изучения клетки растений, грибов и животных **(ОПК-5)**;
- представлениями об основных методах генетического анализа, используемых для изучения процессов наследственности и изменчивости в генетике человека; представлениями о методах молекулярной биологии **(ОПК-7)**;
- методами и методическими приемами обучения, навыками ведения дискуссии по заданной тематике **(ОПК-14)**;

основными методами современной биологии **(ПК-3)**.

В результате изучения дисциплины студент должен:

Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего	Порядковый номер семестра			
		5			
Общая трудоемкость дисциплины всего (в з.е.), в том числе:	108	108			
Курсовой проект (работа)	не предусмотрено				
Аудиторные занятия всего (в акад. часах), в том числе:	54	54			
Лекции	16	16			
Практические занятия, семинары	36	36			
Лабораторные работы	-	-			
Самостоятельная работа всего (в акад. часах), в том числе:	54	54			
Вид итоговой аттестации:					
Экзамен	27	27			
Общая трудоемкость дисциплины	3 з.е.	3 з.е.			

4 Содержание и структура дисциплины (модуля)

4.1 Содержание разделов дисциплины

№ раздела	Наименование раздела	Содержание раздела	Форма текущего контроля.
1	2	3	4
1	<i>Предмет и методология генетики человека</i>	Предмет и задачи генетики человека. Формирование научных представлений наследственной патологии у человека. Воззрения античных философов. Первые сведения о передаче наследственной патологии у человека. (Талмуд (4 в. до н.э.), Первые описания доминантного (полидактилии, т.е. шестипалости) и рецессивного (альбинизма у негров) признаков П. Мопертюи (XVIII в.). Описание наследования гемофилии в начале XIX в. "Трактат о предполагаемых наследственных свойствах болезней, основанный на клиническом наблюдении." Д. Адамса 1814 г. Вклад английского биолога Ф. Гальтона (конец XIX в.) заложили основу для будущего развития генетики человека. Особого внимания заслуживают Исследования Л. Гэррода 1865 г. "Опыты над растительными гибридами" Г. Менделя. 1900 г. Переоткрытые законов Менделя. К. Корренсом (Германия), Э. Чермаком (Австрия) и Г. де Фризом (Голландия). Установление Фараби в 1903 г доминантного типа наследования брахидактилии у человека. Работы К Ландштейнера (1900 г) и Ф. Бернштейна (1924 г) по изучению системы групп крови АВО. 1908 г. открытие Г. Харди и В. Вайнбергом. закона популяционной генетики путем анализа наследственности человека. Развитии генетики в конце 20-х — начале 30-х гг.. Создание хромосомной теории наследственности. Развитие популяционной генетики. Начало развития медицинской генетики. 1927 г. Открытие Г. Меллером мутагенного действия рентгеновских лучей. Развитие исследований по радиационной генетике человека в 50-х гг. Изучение молекулярной, биохимической и иммуногенетики человека. Развитие цитогенетики человека. 1956 г. открытие Х. Тио и А. Левана 1959 г. открытие хромосомных болезней человека. Цитогенетическая картина возникновения синдрома Дауна В Дж. Лежена (1959 г). синдром Тернера (ХО) и синдром Клайнфельтера (ХХУ). Определение роли Y-хромосомы человека. Этапы развития современной генетики человека явилось картирование и локализация генов в хромосомах человека 1960 г. разработка метода культивирования лимфоцитов периферической крови Р. Мурхедом и др. Разработка методов дифференциальной окраски хромосом. Изучение групп сцепления у человека. Проект "Геном человека". Развитие медицинской генетики. Вклад отечественных ученых в развитие генетики человека: В.М. Флоринского, Ю.А. Филипченко, С.Н. Давиденкова. Н.К. Кольцова Н.И. С.С. Четверикова, Н.П. Дубинина Д.Д. Ромашева.	СР

		<p>Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова ,Роль Т.Д. Лысенко в истории развития советской генетики. 1960-е гг. возрождение советской генетической науки. Генетика человека, евгеника и политика.</p> <p>Человек как объект генетического исследования. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Связь генетики человека с биологическими и медицинскими дисциплинами Разделы генетики человека: медицинская генетика, клиническая генетика, психогенетика. Генетика поведения человека Генетическая эпидемиология Применение генетики человека в медицине, охране среды обитания человека.</p>	
		<p>Методы исследования в генетике человека. Генеалогический, клинико-генеалогический (КГМ) методы, их этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод сибсов, метод пробандов. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и сцепленного с полом наследования. Критерии полигенного наследования. Цитогенетический метод. Цитогенетическая номенклатура Парижского международного конгресса. Метод генетики соматических тел. Близнецовый метод. Популяционно-статистический метод. Биохимические методы Молекулярно-генетические методы. Фракционирование и рестракция ДНК. Гибридизация на фильтрах и цитогенетических препаратах ДНК - зонды. Секвенированные ДНК. Молекулярная цитогенетика. Использование методов морфологии, физиологии и биохимии в медицинской генетике. Синдромологический анализ. Методы исследования ДНК в медицинской генетике</p>	СР,Т
2	Цитогенетика человека	<p>История развития цитогенетики человека. Нормальный кариотип человека. Цитогенетический метод исследования. Основные методики идентификаций метафазных хромосом. Прометафазный анализ. Система символов обозначения кариотипа. Дифференциальное окрашивание хромосом. Классификация хромосом. Половой хроматин. Клеточный цикл. Репликация ДНК в клетках человека. Кариотип человека во время митоза.и мейоза. Проблемы изучения мейоза человека. Гаметогенез. Специфичность процессов мейоза во время сперматогенеза и оогенеза.</p>	ЛР, СР, Т
		<p>Организация генетического материала в хромосомах человека. Структура хроматина. Генетический код. Тонкая структура генов человека: «Новая генетика. Анализ β-глобинового гена. Альтернативный сплайсинг на примере белка плазмы крови человека – фибропектина. Регуляторные последовательности иммуноглобулинов. Внехромосомная цитоплазматическая наследственность. Новая генетика и концепция гена.</p>	ЛР, СР, Т

3	Классические типы наследования признаков у человека	<p>Классические типы наследования признаков у человека. Менделирующие признаки. Аутосомно-доминантный тип наследования. Механизм аутосомной доминантности. Аномальная агрегация субъединиц. Аномальные субъединицы нарушают функции мультимерных белков. Аномальное ингибирование ферментов по типу обратной связи и структурно аномальные ферменты. Доминантно наследуемые опухолевые заболевания. Мутации рецепторов. Наследственные дефекты клеточных мембран. Накопление аномальных фибриллярных белков наследственные амилоидозы. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Кодоминантный тип наследования. Признаки человека с неполным доминированием. Сверхдоминирование.</p> <p>Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Возможные механизмы взаимодействия генов. Наследование количественных признаков. Наследуемость. Близнецовый метод у человека. Анализ комплементации генов. Картирование локусов количественных признаков.</p> <p>Экспрессия фенотипа. Плейотропия на примере синдрома Марфана. Летальные гены. Экспрессивность и пенетрантность. Проявление экспрессии генов. Гены-модификаторы. Генетическая антисипация. Геномный импринтинг. Норма реакции.</p>	ЛР, СР, КР
4	Наследование признаков, сцепленных с полом. Генетика пола человека.	<p>Хромосомное определение пола человека. Наследование признаков, сцепленных с полом. Х-сцепленное наследование. Y-сцепленное наследование. Голандрическое наследование. Синдром Клайнфельтера и Тернера. Синдром 47, XXX. Синдром 47, XYY. Y-хромосома и мужской тип развития. X-хромосома и дозовая компенсация. Тельца Барра. Гипотеза Лайон. Ограниченное полом и зависящее от пола наследование признаков.</p> <p>Сцепление генов. Кроссинговер. Факторы, влияющие на частоту кроссинговера. Неравный кроссинговер. Классические подходы в экспериментальной генетике: эксперименты по скрещиванию и гигантские хромосомы. Группы сцепления человека. Анализ сцепления у человека: классический метод родословных. Анализ сцепления у человека: гибридизация клеток и ДНК-технология. Тесно сцепленные и функционально родственные гены. Гибридизация соматических клеток и картирование генов у человека. Некоторые особенности генетической карты человека. Группы крови: Rh-комплекс, неравновесие по сцеплению. Главный комплекс гистосовместимости (МНС). Гены X-хромосомы человека, имеющие родственные функции.</p>	ЛР, КР, ПР, РК, СР
5	Статистические методы формальной генетики:	<p>Статистические методы формальной генетики: анализ сегрегационных отношений. Сегрегационные отношения как вероятности. Простые вероятностные проблемы в генетике человека. Тестирование сегрегационных отношений в отсутствие смещений, связанных с регистрацией: кодоминантное наследование. Тестирование сегрегационных отношений: редкие признаки. Дискриминация клинико-генетических вариантов: генетическая гетерогенность. Заболевания со сложным типом наследования.</p>	ЛР, СР, КР

6	Мутационная изменчивость.	Краткий обзор изменчивости. Мутационная изменчивость. Онтогенетическая изменчивость. Условность классификации типов изменчивости. Их значение в эволюции и обеспечение адаптивной изменчивости видов.	
		Генные мутации на молекулярном уровне: транзиции, трансверсии, сдвиг рамки считывания (фреймшифты): инсерции (вставки нуклеотидов и эксцизии (выпадение нуклеотидов). Ликовые мутации (незначительное изменение характеристик конечного продукта). Нуль-аллели. Появление новых генопродуктов. Миссенс-мутации, нонсенс-мутаций, сеймсенс – мутации. Обратные мутации (реверсии, внутригенные и межгенные супрессии). Внутригенные перестройки.. Таутомерные сдвиги. Аналоги оснований. Алкилирующие соединения. Акридиновые красители и мутации сдвига рамки. Апуриновые сайты и дезаминирование. Ультрафиолет и жесткая радиация. Ионизирующая радиация. Изучение генных мутаций в отдельных клетках Примеры мутаций у человека. Группы крови АВО. Мышечная дистрофия. Синдром ломкой X-хромосомы. Хорея Гентингтона. Серповидноклеточная анемия. Гибридологические и биохимические методы выявления генных мутаций.	ЛР, СР
		Хромосомные перестройки. Цитологические методы выявления хромосомных перестроек: метафазный, анафазный, пахитенный. Внутрихромосомные мутации. Делеции и дефишенси. Синдром «кошачьего крика» у человека. Транслокации: внутрихромосомные и межхромосомные. Конъюгация и варианты расхождения хромосом в мейозе. Совместимые и несовместимые транслокации. Робертсоновские транслокации. Транслокация у человека: семейный синдром Дауна. Сайты ломкости хромосом у человека. Мобильные элементы у человека. Ретротранспозоны. Рекомбинационный механизм хромосомных перестроек. Хромосомные перестройки и их роль в эволюции.	ЛР
		Геномные мутации. Изменчивость кариотипа. Полиплоидия и анеуплоидия. Нерасхождение хромосом – причина анеуплоидии. Нуллисомия. Моносомия. Полисомия. Синдром Дауна. Жизнеспособность анеуплоидов у человека. Генетический анализ анеуплоидов.	
7	Индукцированный мутагенез.	Мутации, индуцированные облучением и химическими мутагенами Мутации, индуцированные радиацией Стохастические и нестохастические радиобиологические эффекты. Дозовые зависимости частоты мутаций. Хромосомные нарушения при действии ионизирующих излучений Цитогенетические эффекты воздействия ионизирующих излучений на человека. Оценка генетического риска облучения человека. Комбинированное воздействие радиации и других факторов окружающей среды. Типы комбинированного действия радиации и других агентов окружающей среды: аддитивность, антагонизм, синергизмом, протекция, сенсбилизация очувствление).Сходство и различие спонтанных и индуцированных мутаций	СР, ЛР, РК
8	Основы	История медицинской генетики. Общие понятия медицинской генетики. Типы	СР,Т,ЛР

	<i>медицинской генетики.</i>	наследственных болезней. Проблемы медицинской генетики. Врожденные и наследственные болезни, их распространение в человеческих популяциях. Дифференциация медицинской генетики. Мутации в генах как причина моногенных болезней. Моногенные наследственные болезни. Хромосомные и генные болезни. Молекулярная диагностика моногенных наследственных болезней. Немеделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Геномный импринтинг и болезни импринтинга. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Болезни с наследственной предрасположенностью. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными заболеваниями. Фамакогенетика. Иммуногенетика. Генетика рака. Клиническая генетика. Скрининг генных дефектов. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний. Причины возникновения наследственных и врожденных заболеваний. Перспективы лечения наследственных болезней. Задачи медико - генетических консультаций.	
9	<i>Основные концепции генетики развития человека</i>	Основные концепции генетики развития. Дифференцировка и детерминация. Генетика эмбрионального развития человека. Активность генов в раннем развитии. Стадии эмбрионального развития, фенокопии. Регуляция активности генов у бактерий и эукариот. Соотношения генотипа и фенотипа при хромосомных aberrациях у человека. Определение пола	СР
10	<i>Организация человеческого генома:</i>	Организация человеческого генома: проект геном человека. Хромосомная организация генома человека. Геномная организация генетического материала человека. Динамичность генома Геном митохондрий. Эволюция генома. Минимальный геном, необходимый для жизни. Специфичные для организмов гены. Происхождение и эволюция эукариотического генома. Геномные дубликации. Дубликации генов. Сравнительная геномика: мультигенные семейства. Семейство глобиновых генов. Семейство генов иммуноглобулинов. Семейство гистоновых генов. Протеомика. Методы протеомики.	СР, ЛР
11	<i>Основы популяционной генетики человека.</i>	Описание популяций Закон Харди-Вайнберга генные частоты. Генетический полиморфизм. Наследственные болезни. Систематические изменения генных частот мутации и отбор. Естественный отбор. Отклонение от случайного скрещивания. Кровнородственные браки. Концепция генетического груза. Дифференциация субпопуляций генетическое расстояние. Поток генов. Случайные флуктуации генных частот. Генетический дрейф. Генетический дрейф в сочетании с мутационным процессом и отбором.	ЛР, СР
12	<i>Генетика и поведение человека</i>	Генетика и поведение человека. Моделирование на животных. Моделирование 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. Близнецовый метод. Исторические замечания. Исходная концепция.	ЛР, СР, Т

		Биология близнецовости. Ограничения близнецового метода. Диагностика зиготности близнецов: полисимптомный, иммунологический, метод дерматоглифики, приживляемости кусочков кожи, сопоставление групп моно- и дизиготных близнецов. Понятие конкордантности и дисконкордантности. Применение близнецового метода для анализа альтернативных признаков (проказа в Индии). Близнецовые исследования других широко распространенных заболеваний. Близнецовый метод в изучении признаков с непрерывным распределением. Различия в IQ и достижениях между этническими группами. Значения оценок наследуемости: данные по росту. Метод близнецовых семей. Метод контроля по партнеру. Вклад генетики человека в теорию болезней. Современное представление о генетике широко распространенных болезней.	
13	<i>Генетические основы эволюции человека</i>	Эволюционная история: Эволюция человека. Данные палеоантропологии. Механизмы эволюции видов человека. Хромосомная эволюция и видообразование. Сравнение сателлитных ДНК разных видов высших приматов. Передача ВИЧ. Неандертальцы и люди современного типа. Происхождение митохондрий. 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.	ЛР, Т, СР
14	<i>Генетические аспекты экологии человека</i>	Аномалии систем репарации у человека. Наследственная чувствительность к вредным производственным факторам. Фармакогенетика. Природные и антропогенные мутагены и генетически активные факторы среды: физические, химические, биологические. Генетический мониторинг человека и охрана генофонда. Проблема высокой чувствительности, пропускной способности тестов и возможности экстраполяции на человека. Генетическое тестирование и медицина. Фенотипическое проявление первичных (предмутационных) изменений. Пути мутагенеза и антимутагенеза. Мутагенез и канцерогенез. Уменьшение генетической опасности..	ЛР, Т, СР
15	<i>Практические аспекты генетики человека</i>	Практические аспекты генетики человека и биологическое будущее человечества. Применения генетики человека. Генетическое консультирование. Генетический скрининг. Манипуляции генами. Биологическое будущее человечества	СР

Разделы дисциплины, изучаемые в 7 семестре

№ раздела	Наименование разделов	Количество часов				
		Всего	Аудиторная Работа			Вне-ауд. работа СР
			Л	ЛЗ	ПР	
1	2	3	4	5	6	7
1.	<i>Предмет и методология генетики человека.</i>	2	0,5			1
2.	<i>Цитогенетика человека</i>	2	0,5		2	1
3.	<i>Классические типы наследования признаков у человека</i>	4	1		1	2
4.	<i>Наследование признаков, сцепленных с полом. Генетика пола человека.</i>	4	1		1	1
5.	<i>Статистические методы формальной генетики:</i>	4	1			2
6.	<i>Мутационная изменчивость.</i>	4	1			2
7.	<i>Индукцированный мутагенез.</i>	4	1			1
8.	<i>Основы медицинской генетики.</i>	15	2		6	1
9.	<i>Основные концепции генетики развития человека</i>	2	1			1
10.	<i>Организация человеческого генома:</i>	4	1			5
11.	<i>Основы популяционной генетики человека.</i>	2	1		2	5
12.	<i>Генетика и поведение человека</i>	15	1			5
13.	<i>Генетические основы эволюции человека</i>	2	1			5
14.	<i>Генетические аспекты экологии человека</i>	6	1		3	5
15.	<i>Практические аспекты генетики человека</i>	2	1			5

4.3 Практические работы

№ занятия	№ раздела	Тема	Кол-во часов
1	2	3	4
1.	2	<i>Изучение митотического цикла. Приготовление метафазных хромосом.</i>	2
2.	3	<i>X-сцепленное наследование. Голандрическое наследование.</i>	2

№ занятия	№ раздела	Тема	Кол-во часов
3.	4	<i>Генетика пола человека. Обнаружение полового хроматина в соскобе слизистой щеки.</i>	2
4.	8	<i>Хромосомные и генные болезни..</i>	2
5.	8	<i>Болезни с наследственной предрасположенностью. Скрининг генных дефектов.</i>	2
6.	8	<i>ПЦР-диагностика диагностика наследственных заболеваний.</i>	2
7.	11	<i>Закон Харди-Вайнберга. Оценка миграционных потоков аллелей.</i>	2
8.	14	<i>Микроядерный тест. Оценка мутагенного действия факторов окружающей среды.</i>	1

4.4 Лабораторные занятия (семинары) не предусмотрены учебным планом

4.5 Курсовой проект (курсовая работа) не предусмотрены учебным планом.....

..

4.6 Самостоятельное изучение разделов дисциплины

№ раздела	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов
1	2	3
1	История развития генетики человека. Вклад отечественных ученых в становление генетики. Роль Лысенко и О.Б. Лепешинской в истории развития генетики. Генетика человека, евгеника и политика	4
2	Синаптенемный комплекс и его роль в мейозе.	4
9	Значение отдельных генов, их полиморфизм и вариации экспрессии в проявлении индивидуальных генотипов.	7
10	Молекулярно-генетическое картирование генома человека разработка компьютерных моделей генетических процессов.	7
8	Гемоглобин человека. История изучения гемоглобина. Генетика гемоглобина. Другие типы мутаций, изменяющих гемоглобин. Талассемии. Популяционная генетика генов гемоглобина. Пренатальная диагностика гемоглобинопатии	5

14	Оценка риска генетических нарушений и прогнозирования отдаленных генетических последствий радиационных и техногенных катастроф.	7
8	Генные сети и проблемы медицинской генетики	4
13	«Митохондриальная» Ева. Роль генетических и социальных факторов в эволюции человека. Роль факторов эволюции в формировании генетической изменчивости в природной популяции человека. Эволюция кариотипа.	2
14	Популяционно-генетическая структура региональных и этнических групп населения России по признакам, используемым для геномной регистрации. Математические модели для прогнозирования генетических процессов в антропогенных популяциях;	2

5 Образовательные технологии

5.1 Интерактивные образовательные технологии, используемые в аудиторных занятиях

Семестр	Вид занятия (Л, ПР, ЛР)	Используемые интерактивные образовательные технологии	Количество часов
1	Л	Дискуссии, групповое обсуждение, метод проектов	2
	ПР	не предусмотрены	
	ЛР	Метод проектов	4
Итого:			6

6 Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Вопросы к коллоквиуму.

- 1.Какие сведения о наследственных патологиях были известны в XVIII-XIX вв.?
- 2.Какова роль классической генетики в развитии генетики человека?
- 3.Назовите отечественных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики человека.
- 4.Когда впервые достоверно описаны хромосомы человека?
- 5.Какие науки тесно взаимосвязаны с генетикой человека на современном этапе? (Объяснить, почему?)

1. Перечислите методы изучения генетики человека.
2. Какой из методов является наиболее старым и в каких случаях он используется?
3. Что такое конкордантность и дискордантность?
4. Какие задачи решаются популяционно-статистическим методом?
5. Каким методом можно определить наличие хромосомных аномалий?
6. Как выявляется гетерозиготность по ряду белков?
7. Для чего используются молекулярно-генетические методы?

1. Какие особенности строения ДНК позволяют этим молекулам кодировать наследственную информацию, самоудваиваться и мутировать?
2. В чем значение упаковки ДНК в хроматине и хромосомах?
3. Чем гены отличаются от псевдогенов?
4. Сформулируйте понятия: гомологичные и половые хромосомы, аутосомы.
5. Укажите практическое значение выявления полового хроматина.
6. Перечислите современные методы картирования хромосом. Поясните значение каждого метода.
7. В чем преимущество полимеразной цепной реакции?
8. Назовите новые подходы в изучении структурно-функциональных связей между генами в программе "Геном человека". В чем их практическое значение?

1. В чем значение митоза в передаче наследственной информации?
2. Назовите две причины генетической рекомбинации в мейозе.
3. Укажите отличия спермато- и оогенеза.
4. Поясните значение процесса оплодотворения.
5. Что такое внехромосомная цитоплазматическая наследственность? В чем ее материальная основа?
6. Что вы знаете о тератогенных факторах? Почему они наиболее опасны в критические периоды развития эмбриона?

Вопросы для экзамена

1. Предмет и задачи генетики человека.
2. Вклад отечественных ученых в развитие генетики человека.
3. Генетика человека, евгеника и политика.
4. Человек как объект генетического исследования.
5. Генеалогический, клинико-генеалогический (КГМ) методы, их этапы и границы применения.
6. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и сцепленного с полом наследования. Критерии полигенного наследования.
7. Цитогенетический метод. Цитогенетическая номенклатура Парижского международного конгресса. Метод генетики соматических тел.
8. Близнецовый метод и области применения.
9. Популяционно-статистический метод.
10. Биохимические методы
11. Молекулярно-генетические методы.
12. Синдромологический анализ. Методы исследования ДНК в медицинской генетике
13. История развития цитогенетики человека. Нормальный кариотип человека.
14. Специфичность процессов мейоза во время сперматогенеза и оогенеза.
15. Тонкая структура генов человека.
16. Внехромосомная цитоплазматическая наследственность.
17. Классические типы наследования признаков у человека. Менделирующие признаки. Аутосомно-доминантный тип наследования.
18. Аутосомно-рецессивный тип наследования.
19. Кодоминантный тип наследования. Признаки человека с неполным доминированием. Сверхдоминирование.
20. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Наследование количественных признаков. Наследуемость. Близнецовый метод у человека.
21. Экспрессия фенотипа. Плейотропия. Летальные гены. Экспрессивность и пенетрантность. Гены-модификаторы. Генетическая антисипация. Геномный импринтинг. Норма реакции.
22. Хромосомное определение пола человека.
23. Наследование признаков, сцепленных с полом. X- сцепленное наследование. Y- сцепленное наследование. Голандрическое наследование.
24. Анеуполидия по половым хромосомам.
25. X-хромосома и дозовая компенсация. Тельца Барра. Гипотеза Лайон.
26. Ограниченное полом и зависящее от пола наследование признаков.
27. Сцепление генов. Группы сцепления человека.
28. Анализ сцепления у человека: классический метод родословных.
29. Анализ сцепления у человека: гибридизация клеток и ДНК-технология. Тесно сцепленные и функционально родственные гены.
30. Гибридизация соматических клеток и картирование генов у человека.
31. Группы крови: Rh-комплекс, неравновесие по сцеплению.
32. Главный комплекс гистосовместимости (МНС).
33. Простые вероятностные проблемы в генетике человека.
34. Генные мутации.
35. Ликовые мутации. Нуль-аллели. Появление новых генопродуктов. Миссенс-мутации, нонсенс-мутаций, сеймсенс – мутации. Обратные мутации.
36. Внутригенные перестройки..
37. Изучение генных мутаций в отдельных клетках

38. Гибридологические и биохимические методы выявления генных мутаций.
39. Цитологические методы выявления хромосомных перестроек
40. Внутрихромосомные мутации.
41. Транслокация у человека.
42. Сайты ломкости хромосом у человека.
43. Мобильные элементы у человека.
44. Хромосомные перестройки и их роль в эволюции человека.
45. Изменчивость кариотипа. Полиплоидия и анеуплоидия.
46. Мутации, индуцированные облучением и химическими мутагенами.
47. Мутации, индуцированные радиацией
48. Сходство и различие спонтанных и индуцированных мутаций
49. Врожденные и наследственные болезни, их
50. распространение в человеческих популяциях.
51. Хромосомные и генные болезни.
52. Болезни с наследственной предрасположенностью.
53. Скрининг генных дефектов.
54. Методы диагностики наследственных заболеваний.
55. Основные концепции генетики развития человека.
56. Генетический контроль определения пола человека.
57. Проект геном человека.
58. Хромосомная организация генома человека.
59. Геномная организация генетического материала человека.
60. Геном митохондрий.
61. Закон Харди-Вайнберга.
62. Генетический полиморфизм.
63. Факторы динамики популяций.
64. Генетика поведения человека.
65. Эволюционная история человека.
66. Генетические различия между группами современных людей. Расы.
67. Аномалии систем репарации у человека.
68. Генетический мониторинг человека и охрана генофонда.
69. Генетическое тестирование и медицина.
70. Мутагенез и канцерогенез.
71. Практические аспекты генетики человека и биологическое будущее человечества.

7 Учебно-методическое обеспечение дисциплины (модуля)

7.1 Основная литература

1. McKusick V.A. Mendelian Inheritance in Man. XI edition, Volumes 1-2. Johns Hopkins University Press, Baltimore, 1994.
2. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика в 3-х т. М. «Мир», 1987-1988гг.
3. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: Медицина, 1997.
4. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. М.: Медицина, 1984.
5. Гинтер Е.А. Медицинская генетика. –М.: Медицина, 2003
6. Льюин Б. Гены. М.: Мир, 1987.
7. Мак-Кьюсик В.А. Генетика человека. "Мир", 1967.

8. Наследственность человека и окружающая среда. — М.: Наука, 1992.
9. Орехова В.А., Лашковская Г.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика. Минск: Вышэйшая школа, 1998.
10. Приходчепко Н.Н, Шкурат Т.П. Основы генетики человека. Ростов-на-Дону: Феникс, 1997.
11. Спицын В.А. Экологическая **генетика человека**. – М.: Наука, 2008
12. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3-х т. М.: «Мир», 1989.
13. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека: В 3 т. М.: Мир, 1989, 1990.
14. Шевченко В.В.. Генетика человека./ Шевченко В.В.и др.. М.: Наука, 2002
15. Штерн К. Основы генетики человека. М.: Мир, 1987.
16. Э.Дубинин Н.П. Генетика. Кишинев, 1985.
17. Эфроимсон В.П. Введение в медицинскую генетику. Изд. 2-е, М.: Медицина, 1968.

7.2 Дополнительная литература

1. Акифьев А.П., Алиханян Общая генетика. М.
2. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. М.:Наука, 1989.
3. Альбертс Б., Брей Д., Льюис Дж., Рэфф М., Робертс К., Уотсон Дж. Молекулярная биология клетки Т. 1-3. М. «Мир», 1994 г.
4. Баев А.А. Программа "Геном человека", ее возникновение, содержание и развитие. Итоги науки и техники. ВИНТИ. Сер. Геном человека. — 1990.
5. Берг Р.Л. Генетика и эволюция. - Новосибирск. Наука. 1993. 375 с.
6. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность человека и мутагены внешней среды. М.: Медицина 1989.
7. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. М.: «Наука». 1988.
8. Гершкович И. Генетика (Приложения). М. «Мир», 1968.
9. Гилева Э.А. Хромосомная изменчивость и эволюция. - М. Наука. 2000. 215 с.
10. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб.: «Специальная литература», 1997.
11. Дубинин Н.П. Некоторые проблемы современной генетики. М.: Наука, 1994.
12. Дубинин Н.П. Эволюция популяций и радиация. Москва: Госатомиз-дат. 1966, 743с
13. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Изд-во Новосибирского университета, 2002, 2003 г.
14. Захаров А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.П., Барановская Л.И. Хромосомы человека - М.: Медицина, 1982.
15. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., «Высшая школа», 1989 г.
16. Кайданов Л.З. Генетика популяций. М.: «Высшая школа», 1996 г.
17. Клаг У., Каммингс М. Основы генетики. М., «Техносфера», 2007 г.
18. Классики советской генетики. (Под ред. П.М. Жуковского) Л. «Наука», 1968 г.

19. Козлов СИ. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Л., 1987.
20. Ли Ч. Введение в популяционную генетику. М.: Мир, 1978.
21. Лобашев М.Е. Генетика. Л.: Изд-во ЛГУ. 1967 г.
22. Льюин Б. Гены «Мир», 1987.
23. Мазер К., Джинкс Дж. Биометрическая генетика. М.: «Мир», 1985.
24. Меттлер Л. Грегг Т. Генетика популяций и эволюция. М. Мир.1972 250 с.
25. Последствия Чернобыльской катастрофы: Здоровье человека. Центр экологической политики России. Москва, 1996.
26. Ратнер В. А. О некоторых проблемах теории молекулярной эволюции. - В сб.: Эволюционная генетика. Л. 1982. С. 160 - 178.
27. Ратнер В.А. Математическая популяционная генетика. Новосибирск: Наука, 1977.
28. Смирнов В.Г. Цитогенетика. М.: «Высшая школа», 1991.
29. Стент Г., Кэлиндер Р. Молекулярная генетика. М.: «Мир», 1981.
30. Тыщенко В.П. Введение в теорию эволюции. - СПб. Изд-во СПб университета. 1992. 147с.
31. Уотсон Дж., Туз Дж., Курц Д. Рекомбинантные ДНК. М.: «Мир», 1986.
32. Фолконер Д.С. Введение в генетику количественных признаков. М.: «Агропромиздат», 1985.
33. Хесин РБ. Непостоянство генома. М.: Наука, 1984.
34. Шевченко В А Померанцева М.Д. Генетические последствия действия ионизирующих излучений. М.: Наука, 1985.

7.3 Периодические издания:

1. Биотехнология, Москва. Журнал ГосНИИгенетика.
2. Генетика, Москва, 1965. Журнал Российской академии наук.
3. Генетика. Цитология. Реферативный журнал ВИНТИ
4. Молекулярная генетика, микробиология и вирусология
5. Цитология и генетика, Киев, 1967
6. Annual Review of Genetics (США)
7. Current Opinion in Genetics & Development, 1991
8. Cytogenetics and Genome Research, ранее выходил под названиями *Cytogenetics* (1962 - 1972) и *Cytogenetics and Cell Genetics* (1973 - 2001).
9. DNA Research, издается в Токио, Япония, 1994
10. Gene, 1976
11. Genetics, США, 1916

12. Genome Research, США
13. Genomics, США, 1987
14. Hereditas, с 1920 года издаётся обществом *Mendelska sällskapet i Lund* (Mendelian Society of Lund).
15. Heredity
16. International Journal of Biological Sciences
17. Journal of Genetics, основан 1910 году английскими генетиками Уильямом Бэтсоном и Reginald Punnett, сейчас издается в Индии
18. Journal of Heredity
19. Molecular Psychiatry, Великобритания, 1997
20. Nature Genetics, США, 1992
21. Nature Reviews Genetics
22. PLoS Genetics, США, 2005
23. Theoretical and Applied Genetics
24. Trends in Genetics

7.4 Интернет-ресурсы

1. www.ebio.ru
2. www.medgenet.ru
3. www.mama.ru
4. www.msu-genetics.ru
5. <http://www.iprbookshop.ru>
6. <http://www.medgen.genetics.utah.edu>
7. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
8. <http://www.msu-genetics.ru/>

7.5 Методические указания к лабораторным занятиям

1. Генетика человека: практикум/ Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. – Владос, 2001
2. Г.П. Алехина. Генетика с основами селекции. Оренберг, 2001г.
3. Мадонова Ю.Б. Анализ хромосом цитогенетическим методом /Ю.Б.Мадонова, В.А.Трофимов. – Саранск: Изд-во Морд. госун-та, 2006.
4. Ватти К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. М. «Просвещение», 1979 г.
5. Методические указания к практическим занятиям по дисциплине «Генетика». Илюшко М.В. – Уссурийск, 2010. – 55с
6. Методы анализа хромосомных aberrаций у человека /Под ред. К. Бэктон, Г. Эванса. - Женева: ВОЗ, 1975.
7. Самигуллина Н.С., Кирина И.Б.. Практикум по генетике. Изд-во МичГАУ, 2008 211 с

8. Трофимов В.А. Практикум по генетике /В.А.Трофимов, Т.Н.Гудошникова, О.Н.Аксенова, В.И.Кудряшова. - Саранск: Изд-во Морд. госун-та, 2006
9. Сборник задач по генетике. П.М. Джамбетова, З.И. Бисултанова, Изд-во ЧГУ, 2011 г.
10. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А., Маркова Е.Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. –М. Мед. Информ. Агентство, 2002
11. Козлова С.И., Демикрова Н.С., Семанова Е., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Практика, 1996

7.6 Методические указания к практическим занятиям.....не предусмотрены

7.7 Методические указания к курсовому проектированию и другим видам самостоятельной работы.....

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. (руководство для самоподготовки).- М.: Изд-во «СпецЛит», 2009
2. Беличенко Н.И., Машкина Е.В. [Методические указания для самостоятельной работы студентов при изучении курса "Цитогенетика"](#), 2000г.

12. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Для обеспечения доступа к современным профессиональным базам данных имеются учебные аудитории, оргтехника, теле- и аудиоаппаратура, проектор, доступ к сети Интернет.

Таблица 12.1.

Перечень технических средств, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

№ п/п	Перечень основного оборудования	Нумерация разделов/тем дисциплины
1.	Лаборатория общей биологии кабинет №203	1-13
2.	Проекционная установка «Квадра» 250X, 3М (1 шт.)	1-13
3.	Компьютеры (2 шт.)	4-8