

Министерство образования и науки Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Ульяновский государственный педагогический университет
имени И.Н. Ульянова»
(ФГБОУ ВО «УлГПУ им. И.Н. Ульянова»)

Естественно-географический факультет
Кафедра биологии и химии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебно-методической
работе
_____ И.О. Петрищев
«30» августа 2017 г.

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Программа учебной дисциплины вариативной части

для направления подготовки

44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями)

направленность (профиль) образовательной программы
География. Биология

(очная форма обучения)

Составитель: Соловьев А.В., к.б.н.,
доцент кафедры биологии и химии

Рассмотрено и утверждено на заседании учёного совета естественно-географического факультета (протокол от «26» июня 2017 г. № 10)

Ульяновск, 2017

1. Наименование дисциплины

Дисциплина «Генетика человека» включена в вариативную часть (дисциплина по выбору) Блока 1 Дисциплины (модули) основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата по направлению подготовки 44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки), направленность (профиль) образовательной программы «География. Биология», очной формы обучения.

2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

В ходе освоения образовательной программы обучающийся должен

знать основные характеристики естественнонаучной картины мира, место и роль человека в природе, фундаментальные законы природы, определяющие тенденции развития современного естествознания; принципы статистической обработки данных, идеи и приёмы математического моделирования; теоретические основы научно-исследовательской деятельности; основы обработки и анализа научной информации; особенности использования современных научных данных в учебно-воспитательном процессе;

уметь выбирать структуры данных для выражения количественных и качественных отношений объектов, для первичной математической обработки информации; применять естественнонаучные знания, строить простейшие математические модели (в том числе в предметной области в соответствии с профилем подготовки) и интерпретировать результаты работы с моделью; анализировать современные научные достижения в предметной области; использовать современные информационные технологии для получения и обработки научных данных; компилировать полученную информацию в самостоятельный текст; проводить научные исследования; анализировать полученные результаты собственных научных исследований; использовать результаты научных достижений в профессиональной деятельности; создавать условия, стимулирующие учебно-исследовательскую деятельность обучающихся;

владеть понятийно-терминологическим и операционным аппаратом естественнонаучного и математического знания (представляющего собой часть современного общенаучного метаязыка) при работе с информацией в процессе жизнедеятельности и для решения профессиональных задач; навыками сбора и обработки научных данных; навыками использования современных научных достижений в учебно-воспитательном процессе; способами включения учебно-исследовательской деятельности в образовательный процесс.

Формируемые компетенции:

ОК-3 – способность использовать естественнонаучные и математические знания для ориентирования в современном информационном пространстве;

ПК-11 – готовность использовать систематизированные теоретические и практические знания для постановки и решения исследовательских задач в области образования

ПК-12 – способность руководить учебно-исследовательской деятельностью обучающихся.

Целью освоения дисциплины «Генетика человека» является:

формирование у студентов современных научных представлений о генетике человека, наследственности и изменчивости.

В результате освоения программы бакалавриата обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине «Генетика человека»:

Этап формирования Компетенции	теоретический	модельный	практический
	знает	умеет	владеет
способностью использовать естественнонаучные и математические знания для ориентирования в современном информационном пространстве (ОК-3)	ОР-1 историю развития предмета и формирования отдельных представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости; структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке	ОР-2 использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач	ОР-3 терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека
готовностью использовать систематизированные теоретические и практические знания для постановки и решения исследовательских задач в области образования (ПК-11)	ОР-4 технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно поставленных научно-исследовательских и образовательных задач	ОР-5 использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации ОР-6 эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование	ОР-7 навыками работы с биологическим материалом и цитогенетическими методами исследования
способностью руководить учебно-исследовательской деятельностью обучающихся (ПК-12)	ОР-8 проблемы современной генетики человека ОР-9 особенности проведения генетических / молекулярно-генетических исследований	ОР-10 использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека	ОР-11 навыками работы с основными молекулярно-генетическими базами данных, основными компьютерными программами для анализа молекулярно-генетической информации

3. Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетика» относится к вариативной части Блока 1 Дисциплины (модули) и является дисциплиной по выбору (Б1.В.ДВ.24.2) основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата по направлению подготовки 44.03.05 Педагогическое образование, направленность (профиль) образовательной программы «География. Биология».

Дисциплина опирается на результаты обучения, сформированные в рамках дисциплин: «Естественнонаучная картина мира», «Молекулярная биология», «Цитология», «Биологическая химия», «Спецкурс по ботанике», «Спецкурс по зоологии».

4. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся:

Номер семестра	Учебные занятия						Форма промежуточной аттестации
	Всего		Лекции, час	Практические занятия, час	Лабораторные занятия, час	Самостоят. работа, час	
	Трудоемк.						
	Зач. ед.	Часы					
9	2	72	12	-	20	40	зачет
Итого:	2	72	12	-	20	40	зачет

5. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

- 5.1. Указание тем (разделов) и отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий:

Наименование раздела и тем	Количество часов по формам организации обучения			
	Лекционные занятия	Практические занятия	Лабораторные занятия	Самостоятельная работа
9 семестр				
Тема 1. Введение в предмет	2		2	5
Тема 2. Методы изучения генетики человека	2		4	10
Тема 3. Медицинская генетика	2		4	10
Тема 4. Психогенетика и генетика поведения	2		2	5
Тема 5. Генетика развития	2		2	5
Тема 6. Популяционная генетика	2		4	5
Итого	12	-	20	40

5.2. Краткое описание содержания тем (разделов) дисциплины

Тема 1. Введение в предмет

Предмет изучения генетики человека. История развития науки – от античности до наших дней. Значение науки. Место среди других наук.

Тема 2. Методы изучения генетики человека

Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Цитогенетические методы. Иммуногенетические методы. Биохимические методы. Популяционно-статистические методы. Молекулярно-генетические методы (полимеразная цепная реакция, электрофорез, физические картирование генов, секвенирование ДНК, изучение функций генов).

Интерактивная форма: эвристическая беседа.

Тема 3. Медицинская генетика

Кариотип человека. Геномные мутации у человека. Хромосомные патологии. Генные болезни человека. Генные болезни с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типом наследования. Сцепленные с полом и голандрические генные болезни. Митохондриальные болезни. Мультифакторные болезни. Прионные болезни. Мутации у человека. Генетические основы рака. Геном человека и практическая медицина. Методы генетического картирования наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Лечение генетических нарушений.

Интерактивная форма: работа в парах.

Тема 4. Психогенетика и генетика поведения

Этология. Социобиология. Современные взгляды на генетическую детерминацию поведения. Методы психогенетики. Взаимоотношения генотипа и среды. Формирование индивидуальных отличий в онтогенезе. Генетическая психофизиология. Психогенетика интеллекта. Проблема одаренности. Генетика девиантного поведения.

Интерактивная форма: групповые творческие задания.

Тема 5. Генетика развития

Генетика внутриутробного развития. Генетика старения. Детерминация и дифференциация пола. Проблема обратимости детерминации. Апоптоз. Общие закономерности регуляции онтогенеза.

Интерактивная форма: работа с Интернет-источниками.

Тема 6. Популяционная генетика

Популяции. Изменчивость и генетический полиморфизм. Мутации. Генетический дрейф. Близкородственные браки. Генетический груз в популяции.

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

Материалы, используемые для текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

Пример контрольной работы.

Решить задачи:

Задача 1. Составить родословную:

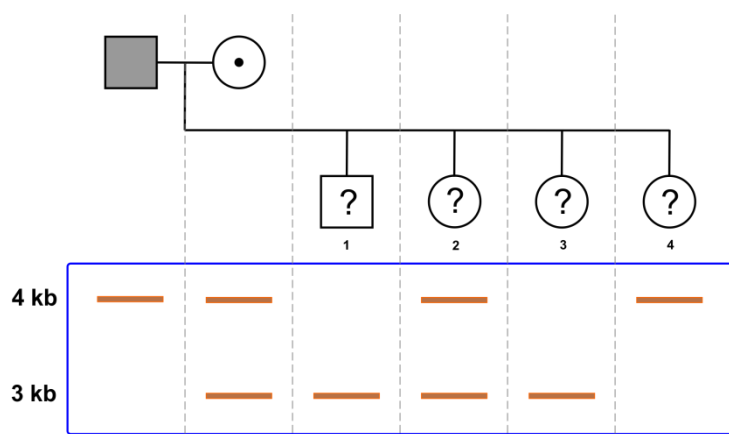
Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а брат страдает

дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужа их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено.

Задача 2. Какова средняя частота появления новых мутаций у человека, если человеческий геном содержит 30000 генов, которые мутируют с частотой 10^{-5} на одну гамету. Сколько новых мутаций имеется в современной популяции людей – 7,3 млрд человек.

Депуринизация (гидролитическое отщепление пуриновых оснований) ДНК в организме человека происходит с частотой $3 \cdot 10^{-11}$ нуклеотидов в секунду. Подсчитайте, сколько депуринизаций в день происходит в соматической клетке человека.

Задача 3. От женщины носительницы X-сцепленной гемофилии и мужчины, страдающего гемофилией, родились 4 детей. Для выявления мутации использовали метод RFLP (изучение полиморфизма длин рестриционных фрагментов – ПДРФ), где ДНК из лимфоцитов периферической крови обработали рестриктазой HindIII и полученные фрагменты гибридизовали с меченой пробой. Результаты представлены на рисунке. Определите фенотипы и носительство гена гемофилии у детей.



Задача 4. Определите, какое потомство можно ожидать в браках: 1) женщина с трисомией по X-хромосоме (47,+X), мужчина с синдромом Дауна (47,+21); 2) здоровая женщина (46, XX) и мужчина с синдромом Клайнфельтера (47, XXY).

Критерии оценивания:

Критерий	Максимальное количество баллов
Решение одной задачи (всего – 4)	$4 \times 8 = 32$
Всего	32

Тематика рефератов

1. Геном человека. Кариотип. Генотип.
2. Клинико-генеалогический метод генетики человека.
3. Близнецовый метод генетики человека.
4. Цитогенетические методы генетики человека.
5. Иммуногенетические методы генетики человека.
6. Биохимические методы генетики человека.

7. Популяционно-статистические методы генетики человека.
8. Молекулярно-генетические методы (полимеразная цепная реакция, электрофорез, физические картирование генов, секвенирование ДНК, изучение функций генов). Методы генотипирования.
9. Методы выявления хромосомных перестроек и SNP-мутаций.
10. Синдром Дауна
11. Синдром Шерешевского-Тёрнера
12. Синдром Эдвардса
13. Синдром Патау
14. Синдром Клайнфельтера
15. Трисомия X
16. Трисомия XXУ
17. Генные болезни человека
18. Сцепленные с полом болезни
19. Митохондриальные болезни
20. Генетический скрининг
21. Генетические основы рака
22. Эпигенетическая наследственность
23. Фармакогенетика
24. Мутагенные факторы и здоровье человека

Перечень учебно-методических изданий кафедры по вопросам организации самостоятельной работы обучающихся

Соловьев А.В. Генетика человека: учебно-методическое пособие. / Соловьев А.В. – Ульяновск: ФГБОУ ВО «УлГПУ им. И.Н. Ульянова», 2017. – 18 с.

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

Организация и проведение аттестации бакалавра

ФГОС ВО в соответствии с принципами Болонского процесса ориентированы преимущественно не на сообщение обучающемуся комплекса теоретических знаний, но на выработку у бакалавра компетенций – динамического набора знаний, умений, навыков и личностных качеств, которые позволят выпускнику стать конкурентоспособным на рынке труда и успешно профессионально реализовываться.

В процессе оценки бакалавров необходимо используются как традиционные, так и инновационные типы, виды и формы контроля. При этом постепенно традиционные средства совершенствуются в русле компетентного подхода, а инновационные средства адаптированы для повсеместного применения в российской вузовской практике.

Цель проведения аттестации – проверка освоения образовательной программы дисциплины-практикума через сформированность образовательных результатов.

Промежуточная аттестация осуществляется в конце семестра и завершает изучение дисциплины; помогает оценить крупные совокупности знаний и умений, формирование определенных компетенций.

7.1. Перечень компетенций, с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы:

Компетенции	Этапы формирования компетенций	Показатели формирования компетенции - образовательные результаты (ОР)		
		Знать	Уметь	Владеть
ОК-3 способностью использовать естественнонаучные и математические знания для ориентирования в современном информационном пространстве	Теоретический (знать) основные характеристики естественнонаучной картины мира, место и роль человека в природе, фундаментальные законы природы, определяющие тенденции развития современного естествознания; базовые математические конструкции, принципы статистической обработки данных, идеи и приёмы математического моделирования	ОР-1 историю развития предмета и формирования отдельных представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости; структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке		
	Модельный (уметь) оперировать математическими объектами, используя математическую символику; выбирать структуры данных для выражения количественных и качественных отношений объектов, для первичной математической обработки информации; применяя естественнонаучные знания, строить простейшие математические модели (в том числе в предметной области в соответствии с профилем подготовки) и интерпретировать результаты работы с моделью		ОР-2 использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач	
	Практический			ОР-3

	<p>(владеть) понятийно-терминологическим и операционным аппаратом естественнонаучного и математического знания (представляющего собой часть современного общенаучного метаязыка) при работе с информацией в процессе жизнедеятельности и для решения профессиональных задач</p>			<p>терминологией предмета, современным и достижениями в области генетики человека</p>
<p>ПК-11 готовностью использовать систематизированные теоретические и практические знания для постановки и решения исследовательских задач в области образования</p>	<p>Теоретический (знать) теоретические основы научно-исследовательской деятельности; основные методы научно-педагогических исследований; основы обработки и анализа научной информации; особенности использования современных научных данных в учебно-воспитательном процессе</p>	<p>ОР-4 технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно поставленных научно-исследовательских и образовательных задач</p>		
	<p>Модельный (уметь) анализировать современные научные достижения в предметной области; использовать современные информационные технологии для получения и обработки научных данных; компилировать полученную информацию в самостоятельный текст; проводить научные исследования; анализировать полученные</p>		<p>ОР-5 использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации</p> <p>ОР-6 эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование</p>	

	результаты собственных научных исследований; использовать результаты научных достижений в профессиональной деятельности			
	Практический (владеть) навыками сбора и обработки научных данных; навыками использования современных научных достижений в учебно-воспитательном процессе			ОР-7 навыками работы с биологическим материалом и цитогенетическими методами исследования
ПК-12 способностью руководить учебно-исследовательской деятельностью обучающихся	Теоретический (знать) особенности организации учебно-исследовательской деятельности обучающихся	ОР-8 проблемы современной генетики человека ОР-9 особенности проведения генетических / молекулярно-генетических исследований		
	Модельный (уметь) создавать условия, стимулирующие учебно-исследовательскую деятельность обучающихся		ОР-10 использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека	
	Практический (владеть) способами включения учебно-исследовательской деятельности в образовательный процесс			ОР-11 навыками работы с основными молекулярно-генетическим и базами данных, основными компьютерными программами для анализа молекулярно-генетической информации

7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания:

№ п/п	РАЗДЕЛЫ (ТЕМЫ) ДИСЦИПЛИНЫ	СРЕДСТВА ОЦЕНИВАНИЯ, используемые для текущего оценивания показателя формирования компетенции	Показатели формирования компетенции (ОП)										
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
			ОК-3			ПК-11				ПК-12			
1	Тема 1. Введение в предмет	ОС-1. Групповое обсуждение	+		+		+			+			
2	Тема 2. Методы изучения генетики человека	ОС-2. Доклады с презентациями	+	+	+	+	+	+		+	+	+	+
3	Тема 3. Медицинская генетика	ОС-3. Доклады с презентациями	+	+	+	+	+			+	+	+	+
		ОС-4. Лабораторная работа		+	+	+		+	+	+		+	
4	Тема 4. Психогенетика и генетика поведения	ОС-5. Доклады с презентациями	+	+	+	+	+			+	+	+	
5	Контрольная работа	ОС-6. Письменные задания	+	+	+					+		+	
6	Тема 5. Генетика развития	ОС-7. Доклады с презентациями	+		+		+	+		+			
7	Тема 6. Популяционная генетика	ОС-8. Решение задач		+	+	+	+			+		+	
8	Промежуточная аттестация	ОС-9. Зачет в форме устного собеседования по вопросам и письменного решения задач	+	+	+	+				+	+	+	

Оценочными средствами текущего оценивания являются: групповые обсуждения, письменные задания, практические работы, рефераты с презентациями. Контроль усвоения материала ведется регулярно в течение всего семестра на лабораторных занятиях.

ОС-1. Групповое обсуждение Тема 1. Введение в предмет (2 ч)

Вопросы для обсуждения:

1. История и этапы изучения генетики человека.
2. Значение науки «Генетика человека».
3. Основные разделы генетики человека.
4. Геном человека. Кариотип. Генотип.

Критерии и шкала оценивания:

Свободное владение понятиями
Содержательность высказывания, научная грамотность
Креативность решения поставленных задач
Активное участие в обсуждении

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает историю развития предмета и формирования отдельных представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости;	Теоретический (знать)	3

структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке(ОР-1)		
Знает проблемы современной генетики человека(ОР-8)	Теоретический (знать)	3
Умеет использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации(ОР-5)	Модельный (уметь)	3
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	3
Всего:		12

ОС-2. Доклады с презентациями

Тема 2. Методы изучения генетики человека(4 ч)

Темы для докладов с презентациями:

1. Клинико-генеалогический метод.
2. Близнецовый метод.
3. Цитогенетические методы.
4. Иммуногенетические методы.
5. Биохимические методы.
6. Популяционно-статистические методы.
7. Молекулярно-генетические методы (полимеразная цепная реакция, электрофорез, физические картирование генов, секвенирование ДНК, изучение функций генов). Методы генотипирования.
8. Методы выявления хромосомных перестроек и SNP-мутаций.

Критерии и шкала оценивания:

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает историю развития предмета и формирования отдельных представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости; структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке(ОР-1)	Теоретический (знать)	2
Знает технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно поставленных научно-исследовательских и образовательных задач(ОР-4)	Теоретический (знать)	2
Знает проблемы современной генетики человека(ОР-8)	Теоретический (знать)	2
Знает особенности проведения генетических / молекулярно-	Теоретический (знать)	2

генетических исследований(ОР-9)		
Умеет использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач(ОР-2)	Модельный (уметь)	2
Умеет использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации(ОР-5)	Модельный (уметь)	2
Умеет эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование(ОР-6)	Модельный (уметь)	2
Умеет использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека(ОР-10)	Модельный (уметь)	2
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	4
Владеет навыками работы с основными молекулярно-генетическими базами данных, основными компьютерными программами для анализа молекулярно-генетической информации(ОР-11)	Практический (владеет)	4
Всего:		24

ОС-3. Доклады с презентациями
Тема 3. Медицинская генетика(2 ч)

Темы для докладов с презентациями:

1. Синдром Дауна
2. Синдром Шерешевского-Тёрнера
3. Синдром Эдвардса
4. Синдром Патау
5. Синдром Клайнфельтера
6. Трисомия X
7. Трисомия XXУ
8. Генные болезни человека
9. Сцепленные с полом болезни
10. Митохондриальные болезни
11. Генетический скрининг
12. Генетические основы рака
13. Эпигенетическая наследственность
14. Фармакогенетика
15. Мутагенные факторы и здоровье человека

Критерии и шкала оценивания:

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает историю развития предмета и формирования отдельных	Теоретический (знать)	1

представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости; структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке(ОР-1)		
Знает технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно поставленных научно-исследовательских и образовательных задач(ОР-4)	Теоретический (знать)	1
Знает проблемы современной генетики человека(ОР-8)	Теоретический (знать)	1
Знает особенности проведения генетических / молекулярно-генетических исследований(ОР-9)	Теоретический (знать)	1
Умеет использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач(ОР-2)	Модельный (уметь)	1
Умеет использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации(ОР-5)	Модельный (уметь)	1
Умеет использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека(ОР-10)	Модельный (уметь)	2
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	2
Владеет навыками работы с основными молекулярно-генетическими базами данных, основными компьютерными программами для анализа молекулярно-генетической информации(ОР-11)	Практический (владеет)	2
Всего:		12

ОС-4. Лабораторная работа Тема 3. Медицинская генетика (2 ч)

Цель работы: ознакомиться на практике с морфологическим выявлением полового хроматина.

Порядок выполнения работы:

1. Половой хроматин изучают в клетках, выявляемых в соскобах со слизистой оболочки полости рта. Стерильным металлическим шпателем каждый студент индивидуально делает соскоб слизистой ротовой полости, затем материал переносится на предметное стекло, размазывается по поверхности тем же шпателем и высушивается.

Полученный препарат окрашивается 1 %-ным раствором ацетоорсеина в течение нескольких минут. Препарат заключают в канадский бальзам или используют как временный, накрыв покровным стеклом.

Ацетоорсеин готовится из продажного орсеина: 1 г красителя растворяют в 45 мл ледяной уксусной кислоты, раствор доводят до кипения, охлаждают и фильтруют. К полученному раствору добавляют 55 частей дистиллированной воды и опять нагревают до кипения. Перед употреблением фильтруют.

2. Полученный препарат изучают в световом микроскопе с увеличением 90x10, 90x15 или 60x15. Расположение ядер на препарате может быть таким, что половой хроматин окажется вне плоскости видимости, следовательно, эта структура выявляется в ядрах не всех клеток. Необходимо изучить под микроскопом не менее 100 клеток и записать, в каком количестве из них выявляется половой хроматин.

3. Сделайте рисунки клеток, в ядрах которых имеется половой хроматин, и клеток, в которых половой хроматин отсутствует.

4. В заключении описываются морфологические особенности и функциональное значение полового хроматина.

5. Сделать вывод о наборе половых хромосом изучаемого индивида.

6. Определить умозрительно количество структур полового хроматина у людей с дисбалансом по половым хромосомам: у мужчин – ХХУ, ХХХУ, ХХХХУ и женщин – Х0, ХХХ.

Критерии и шкала оценивания:

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно поставленных научно-исследовательских и образовательных задач(ОР-4)	Теоретический (знать)	1
Знает проблемы современной генетики человека(ОР-8)	Теоретический (знать)	1
Умеет использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач(ОР-2)	Модельный (уметь)	2
Умеет эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование(ОР-6)	Модельный (уметь)	2
Умеет использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека(ОР-10)	Модельный (уметь)	2
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	2
Владеет навыками работы с биологическим материалом и цитогенетическими методами исследования(ОР-7)	Практический (владеет)	2
Всего:		12

ОС-5. Доклады с презентациями
Тема 4. Психогенетика и генетика поведения (2 ч)

Темы для докладов с презентациями:

1. Этология. Социобиология.
2. Современные взгляды на генетическую детерминацию поведения.
3. Методы психогенетики.
4. Взаимоотношение генотипа и среды при развитии человека.
5. Формирование индивидуальных отличий в онтогенезе.
6. Генетическая психофизиология.
7. Психогенетика интеллекта.
8. Проблема одаренности.
9. Генетика девиантного поведения.
10. Проблема генетического скрининга.

Критерии и шкала оценивания:

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает историю развития предмета и формирования отдельных представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости; структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке(ОР-1)	Теоретический (знать)	1
Знает технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно поставленных научно-исследовательских и образовательных задач (ОР-4)	Теоретический (знать)	1
Знает проблемы современной генетики человека(ОР-8)	Теоретический (знать)	1
Знает особенности проведения генетических / молекулярно-генетических исследований(ОР-9)	Теоретический (знать)	1
Умеет использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач(ОР-2)	Модельный (уметь)	2
Умеет использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации(ОР-5)	Модельный (уметь)	2
Умеет использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн	Модельный (уметь)	2

исследования в области генетики человека(ОР-10)		
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	2
Всего:		12

ОС-6. Письменные задания

Контрольная работа

Решить задачи:

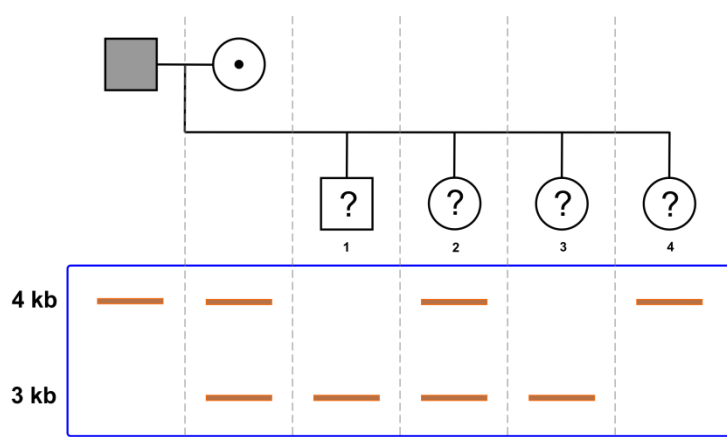
Задача 1. Составить родословную:

Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а брат страдает дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужа их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено.

Задача 2. Какова средняя частота появления новых мутаций у человека, если человеческий геном содержит 30000 генов, которые мутируют с частотой 10^{-5} на одну гамету. Сколько новых мутаций имеется в современной популяции людей – 7,3 млрд человек.

Депуринизация (гидролитическое отщепление пуриновых оснований) ДНК в организме человека происходит с частотой $3 \cdot 10^{-11}$ нуклеотидов в секунду. Подсчитайте, сколько депуринизаций в день происходит в соматической клетке человека.

Задача 3. От женщины носительницы X-сцепленной гемофилии и мужчины, страдающего гемофилией, родились 4 детей. Для выявления мутации использовали метод RFLP(изучение полиморфизма длин рестриционных фрагментов – ПДРФ), где ДНК из лимфоцитов периферической крови обработали рестриктазойHindIII и полученные фрагменты гибридизовали с меченой пробой. Результаты представлены на рисунке. Определите фенотипы и носительство гена гемофилии у детей.



Задача 4. Определите, какое потомство можно ожидать в браках: 1) женщина с трисомией по X-хромосоме (47,+X), мужчина с синдромом Дауна (47,+21); 2) здоровая женщина (46, XX) и мужчина с синдромом Клайнфелтера (47, XXY).

Ответьте на вопросы тестов:

1. Решающее доказательство того, что ДНК является носителем генетической информации, было получено:

- а) Г. Мендель, 1865 г.;
- б) О. Эвери, К. Маклеод, М. Маккарти, 1944 г.;
- в) Дж. Уотсон, Ф. Крик, М. Уилкинс, Р. Франклин, 1953 г.;
- г) Ф. Гальтон, 1891 г.

2. Геном человека (гаплоидный набор хромосом) включает:

- а) около 32 000 п.н.;
- б) около 320 000 п.н.;
- в) около 3 200 000 п.н.;
- г) около 3 200 000 000 п.н.

3. Хромосомам человека присвоены номера в зависимости от:

- а) порядка их открытия;
- б) порядка их активации в процессе онтогенеза;
- в) согласно их размерам, от меньшей к большей;
- г) согласно их размерам, от большей к меньшей.

4. Тельце Барра – это:

- а) активная X-хромосома, наблюдаемая в интерфазных ядрах;
- б) активная Y-хромосома, наблюдаемая в интерфазных ядрах;
- в) неактивная X-хромосома, наблюдаемая в интерфазных ядрах;
- г) неактивная аутоосома, наблюдаемая в интерфазных ядрах;

5. Пробанд – это:

- а) лицо, от которого начинается построение родословной;
- б) сестры и братья лица, от которого начинается построение родословной;
- в) то же самое, что и монозиготный близнец;
- г) то же самое, что и дизиготный близнец.

6. Секвенирование ДНК – это:

- а) амплификация (увеличение копийности) заданного фрагмента ДНК;
- б) процесс репарации ДНК;
- в) определение нуклеотидной последовательности ДНК;
- г) определение аминокислотной последовательности ДНК.

7. Ортологичные гены – это:

- а) категория гомологичных генов, присутствующих в одном и том же организме;
- б) категория аналогичных генов, присутствующих в одном и том же организме;
- в) категория гомологичных генов, присутствующих в разных организмах;
- г) категория аналогичных генов, присутствующих в разных организмах.

8. Робертсоновская транслокация – это:

- а) хромосомная перестройка, связанная с объединением двух акроцентрических хромосом;
- б) хромосомная перестройка, связанная с обменом парацентрических и перичцентрических участков двух негомологичных хромосом;
- в) хромосомная перестройка, связанная с объединением двух метацентрических хромосом;
- г) хромосомная перестройка, связанная с фрагментацией хромосом.

9. При синдромах Эдварса и Патау продолжительность жизни составляет:

- а) живорождение никогда не происходит;
- б) около года;
- в) около 10 лет;
- г) около 20 лет.

Умеет использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач(ОР-2)	Модельный (уметь)	2
Умеет использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека(ОР-10)	Модельный (уметь)	3
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	4
Всего:		12

ОС-7. Доклады с презентациями

Тема 5. Генетика развития (2 ч)

Вопросы для обсуждения:

1. Генетика внутриутробного развития.
2. Генетика старения.
3. Детерминация и дифференциация пола.
4. Проблема обратимости детерминации.
5. Общие закономерности регуляции онтогенеза.
6. Генетические факторы нарушения развития.
7. Генетические основы рака.

Критерии и шкала оценивания:

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает историю развития предмета и формирования отдельных представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости; структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке(ОР-1)	Теоретический (знать)	1
Знает проблемы современной генетики человека (ОР-8)	Теоретический (знать)	1
Умеет использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации (ОР-5)	Модельный (уметь)	3
Умеет эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование (ОР-6)	Модельный (уметь)	3
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	4
Всего:		12

ОС-8. Решение задач

Тема 6. Популяционная генетика (4 ч)

Задачи для решения:

Задача 1. Альбинизм наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Частота встречаемости гена альбинизма в странах Западной Европы 1:20000. Определите частоту встречаемости в Западной Европе альбиносов.

Задача 2. В популяции г. Москвы встречаемость людей по группам крови следующая: I группа – 33%, II – 38%, III – 22,8%, IV – 6,2%. Определите частоту встречаемости аллелей АВО в г. Москве.

Задача 3. В одном из районов тропической Африки частота серповидноклеточной анемии встречается с частотой 20%. Определите частоту нормального и мутантного аллеля.

Задача 4. Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота больных галактоземией 1:70000. Определите генотипическую структуру популяции.

Задача 5. Каковы частоты аллелей А и а в популяции через 1, 5, 10, 25, 100, 1000 поколений, если исходные частоты $p = 0,5$, $q = 0,5$, а аллель а – летальный рецессив? Постройте график изменения частот (формула: $q_g = q_0 / (1 + gq_0)$)

Задача 6. Среди 50000 новорожденных у шести детей выявлено доминантное аутосомное заболевание ахондроплазия (форма карликовости). У четырёх из них родители были также больными, а у двух – нормальными по фенотипу. Вычислите темп мутирования гена ахондроплазии как число мутантных генов в расчёте на данное число гамет.

Критерии и шкала оценивания:

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно поставленных научно-исследовательских и образовательных задач (ОР-4)	Теоретический (знать)	4
Знает проблемы современной генетики человека (ОР-8)	Теоретический (знать)	4
Умеет использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач (ОР-2)	Модельный (уметь)	4
Умеет использовать глобальные компьютерные сети для поиска информации (ОР-5)	Модельный (уметь)	4
Умеет использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека (ОР-10)	Модельный (уметь)	4
Владеет терминологией предмета,	Практический	4

современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	(владеет)	
Всего:		24

ОС-9. Устный ответ

Зачет

Зачет включает ответ на 2 вопроса:

1. История развития генетики и генетики человека. Цели и задачи генетики человека.
2. Человек как объект исследований.
3. Геном человека.
4. Методы генетики человека: клинико-генеалогический и близнецовый методы.
5. Методы генетики человека: цитогенетические, иммуногенетические и биохимические методы.
6. Методы генетики человека: популяционно-статистические методы.
7. Молекулярно-генетические методы исследования: ПЦР, электрофорез, картирование генов, секвенирование.
8. Изучение функций генов.
9. Генетические аспекты классификации болезней человека.
10. Кариотип человека и хромосомные патологии.
11. Медицинская генетика.
12. Фармакогенетика.
13. Генные болезни человека.
14. Сцепленные с полом заболевания.
15. Голандрическая наследственность.
16. Митохондриальные болезни человека.
17. Прионные болезни.
18. Эпигенетические факторы.
19. Мутации у человека: методы выявления и значение.
20. Генетические основы рака.
21. Психогенетика и генетика поведения.
22. Генетика развития.
23. Этические проблемы генетики человека.
24. Мутагенные факторы и здоровье человека.

Критерии и шкала оценивания:

Критерий	Этапы формирования компетенций	Шкала оценивания (максимальное количество баллов)
Знает историю развития предмета и формирования отдельных представлений в области молекулярно-генетических исследований в России и в мире, основные закономерности наследственности и изменчивости; структуру генома человека; пути реализации наследственной информации в клетке (ОР-1)	Теоретический (знать)	4
Знает технические возможности современного лабораторного оборудования при решении конкретно	Теоретический (знать)	4

поставленных научно-исследовательских и образовательных задач (ОР-4)		
Знает проблемы современной генетики человека (ОР-8)	Теоретический (знать)	4
Знает особенности проведения генетических / молекулярно-генетических исследований(ОР-9)	Теоретический (знать)	4
Умеет использовать традиционные методы генетики человека, использовать современные достижения геномики и протеомики при решении генетических задач(ОР-2)	Модельный (уметь)	4
Умеет использовать методы изучения генетики человека; проводить дизайн исследования в области генетики человека (ОР-10)	Модельный (уметь)	4
Владеет терминологией предмета, современными достижениями в области генетики человека(ОР-3)	Практический (владеет)	8
Всего:		32

Материалы для организации текущей аттестации представлены в п.6 программы.

7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенции.

Краткая характеристика процедуры реализации текущего и промежуточного контроля для оценки компетенций обучающихся представлена в таблице.

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика процедуры оценивания компетенций	Представление оценочного средства в фонде
1.	Контрольная работа	Контрольная работа выполняется в форме письменного тестирования по теоретическим вопросам курса. Регламент – 1-1.5 минуты на один вопрос.	Тестовые задания
2.	Реферат (доклад) с презентацией	Доклад - продукт самостоятельной работы обучающегося, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-исследовательской или научной темы. Тематика докладов выдается на первых семинарских занятиях, выбор темы осуществляется студентом самостоятельно. Подготовка осуществляется во внеаудиторное время. На подготовку дается одна-две недели. За неделю до	Темы докладов

		выступления студент должен согласовать с преподавателем план выступления. Регламент – 3-5 мин. на выступление. В оценивании результатов наравне с преподавателем принимают участие студенты группы.	
3.	Отчет по практической работе	Может выполняться индивидуально либо в малых группах (по 2 человека) в аудиторное и во внеаудиторное время (сбор материала по теме работы). Текущий контроль проводится в течение выполнения практической работы. Прием и защита работы осуществляется на последнем занятии или на консультации преподавателя.	Задания для выполнения итоговой лабораторной работы
4.	Письменные задания	Письменные задания сводятся к решению учебных задач, ответам на поставленные вопросы.	Задачи для решения, вопросы
5.	Групповые обсуждения	Обсуждение поставленных вопросов, проблемных ситуаций.	Вопросы для обсуждения
6.	Зачет в форме устного собеседования по вопросам	Проводится в заданный срок, согласно графику учебного процесса. При выставлении оценки учитывается уровень приобретенных компетенций студента. Компонент «знать» оценивается теоретическими вопросами по содержанию дисциплины, компоненты «уметь» и «владеть» - практикоориентированными заданиями.	Комплект примерных вопросов к зачету.

В конце изучения дисциплины подводятся итоги работы студентов на лекционных и практических занятиях путем суммирования заработанных баллов в течение семестра.

Критерии оценивания знаний обучающихся по дисциплине

9 семестр

№ п/п	Вид деятельности	Максимальное количество баллов за занятие	Максимальное количество баллов по дисциплине
1.	Посещение лекций	1	6
2.	Посещение лабораторных занятий	1	10
3.	Работа на занятии	12	120
4.	Контрольная работа	32	32
5.	Зачет	32	32
ИТОГО:	2 зачетных единицы		200

Формирование балльно-рейтинговой оценки работы обучающихся

		Посещение лекций	Посещение практических занятий	Работа на практических занятиях	Контрольная работа	Зачет
9 семестр	Разбалловка по видам работ	6 x 1=6 баллов	10 x 1=10 баллов	10 x 12=120 баллов	32 балла	32 балла
	Суммарный макс. балл	6 баллов max	10 баллов max	120 баллов max	32 балла max	200 баллов max

Критерии оценивания работы обучающегося по итогам семестра

По итогам изучения дисциплины «Генетика», трудоёмкость которой составляет 2 ЗЕ и которая изучается в 9 семестре, обучающийся набирает определённое количество баллов, которое соответствует оценкам согласно следующей таблице:

Оценка	Баллы (2 ЗЕ)
«зачтено»	61–200
«не зачтено»	60 и менее

8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Основная литература

1. Московкина А.Г., Орлова Н.И. Клинико-генетические основы детской дефектологии: учебное пособие. М.: Владос, 2015. 224 с. (Библиотека УлГПУ)
2. Нефедова Л.Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие. М.: ИНФРА-М, 2016. 104 с. (Электронный ресурс. – Режим доступа: <http://znanium.com/bookread2.php?book=460545>)
3. Пухальский В.А. Введение в генетику: Учебное пособие. М.: ИНФРА-М, 2014. 224 с. (Электронный ресурс. – Режим доступа: <http://znanium.com/bookread2.php?book=419161>)
4. Сазанов А.А. Основы генетики: учеб. пособие. СПб.: ЛГУ им. А.С.Пушкина, 2012. 240 с. (Электронный ресурс. – Режим доступа: <http://znanium.com/bookread2.php?book=445015>)
5. Шевченко В. А. Генетика человека: учебник для вузов / Н. А. Топорнина, Н. С. Стволинская. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : ВЛАДОС, 2004. - 239 с. (Библиотека УлГПУ)

Дополнительная литература

1. Ватти К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике: для биологических факультетов пединститутов. 2-е изд., испр. М.: Просвещение, 1979. 189 с. (Библиотека УлГПУ)
2. Глазер В.М. Задачи по современной генетике: учеб. пособие для вузов. 2-е изд. М: Книжный дом Университет, 2008. 222. (Библиотека УлГПУ)
3. Мандель Б.Р. Психогенетика. Иллюстрированное учебное пособие с модульным расположением материала для студентов высших учебных заведений (бакалавры,

магистры). ФГОС ВПО. – М.: Директ-Медиа, 2014. – 322 с. (Электронный ресурс. – Режим доступа: http://biblioclub.ru/index.php?page=book_red&id=235084&sr=1)

4. Гуттман Б. Генетика. М.: Гранд-Фаир, 2004. 442 с. (Библиотека УлГПУ)

5. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. 4-е изд., стер. Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. 479 с. (Электронный ресурс. – Режим доступа: http://biblioclub.ru/index.php?page=book_view&book_id=57409)

6. Иванов В.И. Генетика. М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. 638 с. (Библиотека УлГПУ)

7. Картель Н.А., Макеева Е.Н., Мезенко А.М. Генетика: Энцикл. словарь. Минск: Беларус. навука, 2011. 992 с. (Электронный ресурс. – Режим доступа: http://biblioclub.ru/index.php?page=book_view&book_id=86680)

8. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: учебное пособие. 2-е изд., перераб. и доп. СПб: СпецЛит, 2009. 191 с. (Электронный ресурс. – Режим доступа: http://biblioclub.ru/index.php?page=book_view&book_id=105726)

9. Максимов Г.В., Степанов В.И. Сборник задач по генетике: учеб. пособие для сельскохозяйств. вузов. 2-е изд. М.: Вузовская книга, 2005. 132. (Библиотека УлГПУ)

10. Наумов Р.В. Курс лекций по генетике: учеб. пособие. Ульяновск: УлГПУ, 2005. 116 с. (Библиотека УлГПУ)

9. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)

Электронные библиотечные системы (ЭБС), с которыми сотрудничает «УлГПУ им. И.Н. Ульянова»

№	Название ЭБС	№, дата договора	Срок использования	Количество пользователей
1	«ЭБС ZNANIUM.COM»	Договор № 2304 от 19.05.2017	с 31.05.2017 по 31.05.2018	6 000
2	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»	Договор № 1966 от 13.11.2017	с 22.11.2017 по 21.11.2018	8 000
3	ЭБС eLibrary	Договор № 223 от 09.03.2017	с 09.03.2017 до 09.03.2018	100%
4	ЭБС «ЭБС ЮРАЙТ»	Договор № 3107 от 13.12.2017	с 13.12.2017 по 13.12.2018	100%

10. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

В этом разделе приводятся планы практических (семинарских) и лабораторных занятий и методические указания по их организации и проведению, подготовке, в том числе с указанием вопросов для самостоятельного изучения. А также методические рекомендации по подготовке письменных работ, требования к их содержанию и оформлению.

Успешное изучение курса требует от обучающихся посещения лекций, активной работы на лабораторных занятиях, выполнения всех учебных заданий преподавателя, ознакомления с основной и дополнительной литературой.

Запись **лекции** – одна из форм активной самостоятельной работы обучающихся, требующая навыков и умения кратко, схематично, последовательно и логично фиксировать основные положения, выводы, обобщения, формулировки. В конце лекции преподаватель оставляет время (5 минут) для того, чтобы обучающиеся имели возможность задать уточняющие вопросы по изучаемому материалу. Из-за недостаточного количества аудиторных часов некоторые темы не удастся осветить в полном объеме, поэтому

преподаватель, по своему усмотрению, некоторые вопросы выносит на самостоятельную работу студентов, рекомендуя ту или иную литературу. Кроме этого, для лучшего освоения материала и систематизации знаний по дисциплине, необходимо постоянно разбирать материалы лекций по конспектам и учебным пособиям. В случае необходимости обращаться к преподавателю за консультацией.

Подготовка к практическим занятиям.

При подготовке к практическим занятиям студент должен изучить теоретический материал по теме занятия (использовать конспект лекций, изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, при необходимости дополнить конспект, делая в нем соответствующие записи из литературных источников). В случае затруднений, возникающих при освоении теоретического материала, студенту следует обращаться за консультацией к преподавателю. Идя на консультацию, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

В начале практического занятия преподаватель знакомит студентов с темой, оглашает план проведения занятия, выдает задание. В течение отведенного времени на выполнение работы студент может обратиться к преподавателю за консультацией или разъяснениями. В конце занятия проводится прием выполненных работ, собеседование со студентом.

Результаты выполнения лабораторных работ оцениваются в баллах, в соответствии с балльно-рейтинговой системой университета.

Примерный план практических занятий

Практическое занятие № 1 «Введение в предмет» (2 ч)

Цель занятия: изучить особенности генетики человека, историю становления предмета, современные представления о геноме человека.

Содержание работы:

Групповое обсуждение вопросов:

1. История и этапы изучения генетики человека.
2. Значение науки «Генетика человека».
3. Основные разделы генетики человека.
4. Геном человека. Кариотип. Генотип.

Рекомендации к самостоятельной работе.

1. Лекционный материал по теме.
2. Соответствующие главы рекомендованных учебников.
3. Интернет-источники.

Практическое занятие № 2 «Методы изучения генетики человека»(2 ч)

Цель занятия: рассмотреть особенности различных методов генетики человека, их возможности и ограничения.

Содержание занятия:

Обсуждение докладов с презентациями по темам:

1. Клинико-генеалогический метод.
2. Близнецовый метод.
3. Цитогенетические методы.
4. Иммуногенетические методы.
5. Биохимические методы.

6. Популяционно-статистические методы.
7. Молекулярно-генетические методы (полимеразная цепная реакция, электрофорез, физическое картирование генов, секвенирование ДНК, изучение функций генов). Методы генотипирования.
8. Методы выявления хромосомных перестроек и SNP-мутаций.

Рекомендации к самостоятельной работе.

1. Лекционный материал по теме.
2. Соответствующие главы рекомендованных учебников.
3. Интернет-источники.

Практическое занятие № 3 «Медицинская генетика»(2 ч)

Цель занятия: изучить медицинские аспекты генетики человека.

Содержание занятия:

Обсуждение докладов с презентациями по темам:

1. Синдром Дауна
2. Синдром Шерешевского-Тёрнера
3. Синдром Эдвардса
4. Синдром Патау
5. Синдром Клайнфельтера
6. ТрисомияХ
7. ТрисомияXXY
8. Генные болезни человека
9. Сцепленные с полом болезни
10. Митохондриальные болезни
11. Генетический скрининг
12. Генетические основы рака
13. Эпигенетическая наследственность
14. Фармакогенетика
15. Мутагенные факторы и здоровье человека

Рекомендации к самостоятельной работе.

1. Лекционный материал по теме.
2. Соответствующие главы рекомендованных учебников.
3. Интернет-источники.

Практическое занятие № 4 «Медицинская генетика» (2 ч)

Цель занятия: ознакомиться на практике с морфологическим выявлением полового хроматина.

Содержание занятия:

Порядок выполнения работы:

1. Половой хроматин изучают в клетках, выявляемых в соскобах со слизистой оболочки полости рта. Стерильным металлическим шпателем каждый студент индивидуально делает соскоб слизистой ротовой полости, затем материал переносится на предметное стекло, размазывается по поверхности тем же шпателем и высушивается. Полученный препарат окрашивается 1 %-ным раствором ацетоорсеина в течение нескольких минут. Препарат заключают в канадский бальзам или используют как

временный, накрыв покровным стеклом.

Ацетоорсеин готовится из продажного орсеина: 1 г красителя растворяют в 45 мл ледяной уксусной кислоты, раствор доводят до кипения, охлаждают и фильтруют. К полученному раствору добавляют 55 частей дистиллированной воды и опять нагревают до кипения. Перед употреблением фильтруют.

2. Полученный препарат изучают в световом микроскопе с увеличением 90x10, 90x15 или 60x15. Расположение ядер на препарате может быть таким, что половой хроматин окажется вне плоскости видимости, следовательно, эта структура выявляется в ядрах не всех клеток. Необходимо изучить под микроскопом не менее 100 клеток и записать, в каком количестве из них выявляется половой хроматин.

3. Сделайте рисунки клеток, в ядрах которых имеется половой хроматин, и клеток, в которых половой хроматин отсутствует.

4. В заключении описываются морфологические особенности и функциональное значение полового хроматина.

5. Сделать вывод о наборе половых хромосом изучаемого индивида.

6. Определить умозрительно количество структур полового хроматина у людей с дисбалансом по половым хромосомам: у мужчин – ХХУ, ХХХУ, ХХХХУ и женщин – Х0, ХХХ.

Форма представления отчета: отчет о выполнении практической работы.

Рекомендации к самостоятельной работе.

1. Лекционный материал по теме.
2. Соответствующие главы рекомендованных учебников.

Практическое занятие № 5 «Психогенетика и генетика поведения» (2 ч)

Цель занятия: изучить разделы психогенетики и генетики поведения.

Содержание занятия:

Обсуждение докладов с презентациями по темам:

1. Этология. Социобиология.
2. Современные взгляды на генетическую детерминацию поведения.
3. Методы психогенетики.
4. Взаимоотношение генотипа и среды при развитии человека.
5. Формирование индивидуальных отличий в онтогенезе.
6. Генетическая психофизиология.
7. Психогенетика интеллекта.
8. Проблема одаренности.
9. Генетика девиантного поведения.
10. Проблема генетического скрининга.

Рекомендации к самостоятельной работе.

1. Лекционный материал по теме.
2. Соответствующие главы рекомендованных учебников.
3. Интернет-источники.

Практическое занятие № 6 «Генетика развития» (2 ч)

Цель занятия: изучить генетические основы развития.

Содержание занятия:

Обсуждение докладов с презентациями по темам:

1. Генетика внутриутробного развития.
2. Генетика старения.
3. Детерминация и дифференциация пола.
4. Проблема обратимости детерминации.
5. Общие закономерности регуляции онтогенеза.
6. Генетические факторы нарушения развития.
7. Генетические основы рака.

Рекомендации к самостоятельной работе.

1. Лекционный материал по теме.
2. Соответствующие главы рекомендованных учебников.
3. Интернет-источники.

Практическое занятие № 7 «Популяционная генетика» (4 ч)

Цель занятия: освоить методы решения задач по популяционной генетике.

Содержание занятия:

Решение задач:

Задача 1. Альбинизм наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Частота встречаемости гена альбинизма в странах Западной Европы 1:20000. Определите частоту встречаемости в Западной Европе альбиносов.

Задача 2. В популяции г. Москвы встречаемость людей по группам крови следующая: I группа – 33%, II – 38%, III – 22,8%, IV – 6,2%. Определите частоту встречаемости аллелей АВО в г. Москве.

Задача 3. В одном из районов тропической Африки частота серповидноклеточной анемии встречается с частотой 20%. Определите частоту нормального и мутантного аллеля.

Задача 4. Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота больных галактоземией 1:70000. Определите генотипическую структуру популяции.

Задача 5. Каковы частоты аллелей А и а в популяции через 1, 5, 10, 25, 100, 1000 поколений, если исходные частоты $p = 0,5$, $q = 0,5$, а аллель а – летальный рецессив? Постройте график изменения частот (формула: $q_g = q_0 / (1 + gq_0)$)

Задача 6. Среди 50000 новорожденных у шести детей выявлено доминантное аутосомное заболевание ахондроплазия (форма карликовости). У четырёх из них родители были также больными, а у двух – нормальными по фенотипу. Вычислите темп мутирования гена ахондроплазии как число мутантных генов в расчёте на данное число гамет.

Форма представления отчета: оформленное решение рассмотренных задач.

Рекомендации к самостоятельной работе.

1. Лекционный материал по теме.
2. Соответствующие главы рекомендованных учебников.

Подготовка к устному докладу.

Доклады делаются по каждой теме с целью проверки теоретических знаний обучающегося, его способности самостоятельно приобретать новые знания, работать с

информационными ресурсами и извлекать нужную информацию.

Доклады заслушиваются в начале лабораторного занятия после изучения соответствующей темы. Продолжительность доклада не должна превышать 5 минут. Тему доклада студент выбирает по желанию из предложенного списка.

При подготовке доклада студент должен изучить теоретический материал, используя основную и дополнительную литературу, обязательно составить план доклада (перечень рассматриваемых им вопросов, отражающих структуру и последовательность материала), подготовить раздаточный материал или презентацию. План доклада необходимо предварительно согласовать с преподавателем.

Выступление должно строиться свободно, убедительно и аргументировано. Преподаватель следит, чтобы выступление не сводилось к простому воспроизведению текста, не допускается простое чтение составленного конспекта доклада. Выступающий также должен быть готовым к вопросам аудитории и дискуссии.

Подготовка к тесту.

При подготовке к тесту необходимо изучить теоретический материал по дисциплине. С целью оказания помощи студентам при подготовке к тесту преподавателем проводится групповая консультация с целью разъяснения наиболее сложных вопросов теоретического материала.

11. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

- Архиватор 7-Zip,
- Антивирус ESET Endpoint Antivirus for Windows,
- Операционная система Windows Pro 7 RUS Upgrd OLP NL Acdmc,
- Офисный пакет программ Microsoft Office Professional 2013 OLP NL Academic,
- Программа для просмотра файлов формата DjVu WinDjView,
- Программа для просмотра файлов формата PDF Adobe Reader XI,
- Браузер Google Chrome,
- Программа Mega 7: Molecular Evolutionary Genetics Analysis,
- Программа UniproUGENE,
- Программа Applied Biosystems Sequence Scanner Software v2.0 (ThermoFisher Scientific),
- База данных GenBank (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucleotide>),
- База данных BOLD SYSTEMS (<http://www.boldsystems.org>).

12. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
Учебно-методический кабинет №334	Системный блок intel core i7-3820/ga-111 8gb /gtx650dvd-rw+rw500w/wn pro7 office pro plus 2013 photoshop/core draw – 1 шт. Системный блок intel core i7-3820/ga-111 8gb /gtx650dvd-rw+rw500w/wn pro7 office pro plus 2013 photoshop/core draw – 1 шт.	Архиватор 7-Zip, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано. Операционная система Windows Pro 7 RUS Upgrd OLP NL Acdmc, Open License: 47357816, Гражданско-правовой договор №

	<p>i5-2500/asusp8h61/ddr-111 4gb /sata 1tb/gt610/500dvd-rw+rw500w/wn pro7 officeproplus 2013 – 14 шт Монитор 23* АОС value line e2350sda – 18 шт Микроскоп AxioLab A 1 для работы в проходящем свете по методу светлого поля, (CarlZeiss, Германия) – 1 шт., в комплекте с системой визуализации: цветная цифровая камера – Axioscam 105 (CarlZeiss, Германия -1 шт. Мфу canon i -sensys mf-4550d – 1 шт Экрансэл.приводом, screenmedia champion 229-x305 mw – 1 шт Проекторпес m361x (lcd.3600ansi lm.3000.1 34 dbrs 232 usb.Hdmis-video rgb d sub – 1 шт Доска магнитно-маркерная 2х3 трехэлементная 100*150*300 см (Польша) – 1 шт.</p>	<p>0368100013813000050-0003977-01 от 02.10.2013 г., действующая лицензия. Офисный пакет программ MicrosoftOfficeProfessional 2013 OLP NL Academic, OpenLicense: 62135981, договор № 799 от 25.09.2013 г., действующая лицензия. Программа для просмотра файлов формата DjVuWinDjView, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано. Программа для просмотра файлов формата PDF AdobeReader XI, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано. Браузер GoogleChrome, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано. Программа Mega 7: MolecularEvolutionaryGeneticsAnalysis, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано. Программа UniproUGENE, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано. Программа AppliedBiosystemsSequenceScannerSoftware v2.0 (ThermoFisherScientific), открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано.</p>
<p>пл. 100-летия со дня рождения В.И. Ленина, д.4 Медиациентр</p>	<p>73 моноблока, соединённых локальной компьютерной сетью; беспроводная сеть Wi-Fi; стационарный проектор; экран; 5 ЖК-мониторов, 2 ЖК-панели; система видеоконференцсвязи – PolycomHDX6000HD; акустическая система: вокальная аудиосистема и акустические колонки.</p>	<p>* Архиватор 7-Zip, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано. * Антивирус ESET EndpointAntivirusforWindows, лицензия EAV-0120085134, контракт №260916-ЛД от 12.12.2016 г., действующая лицензия. * Операционная система Windows 7 Домашняя расширенная, действующая лицензия, договор №0368100013812000013-169793 от 20.12.2012 г., действующая лицензия. * Офисный пакет программ OfficeProPlus 2013 RUS OLP NL Acdmc, OpenLicense: 61704351, договор №0368100013812000013-169793 от 20.12.2012 г., действующая лицензия. * Программа для просмотра файлов формата DjVuWinDjView, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано.</p>

		<p>* Программа для просмотра файлов формата PDF AdobeReader XI, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано.</p> <p>* Браузер GoogleChrome, открытое программное обеспечение, бесплатная лицензия, пролонгировано.</p>
--	--	--