МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РЯЗАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ С.А. ЕСЕНИНА»

Утверждаю:

Декан естественно-географического

факультета

___ _____ С.В. Жеглов

«30» августа 2018 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА»

Уровень основной образовательной программы: **бакалавриат**

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

Профиль подготовки: **Биология и География**

Форма обучения: **очная**

Срок освоения **ОПОП**: **нормативный – 5 лет**

Факультет: **естественно-географический**

Кафедра: **биологии и методики ее преподавания**

Рязань, 2018

ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Цели *освоения дисциплины генетика человека:* получение базовых знаний о наследственности и изменчивости человека, а также о закономерностях наследования; о научных и прикладных аспектах использования этих знаний.

.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП БАКАЛАВРИАТА

2.1. Учебная дисциплина «Генетика человека» реализуется в рамках вариативной части блока Б1, дисциплины по выбору **(** Б1.В.ДВ.6).

2.2. Для изучения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения и владения, формируемые предшествующими дисциплинами:

- Цитология и гистология
- Генетика и селекция
- Анатомия и морфология человека
- Физиология человека и животных
- Биология размножения и развития

2.3. Перечень последующих учебных дисциплин, для которых необходимы знания, умения, владения, формируемые данной учебной дисциплиной:

- Теория эволюции
- Современные методы биологических исследований

2.4. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения основной профессиональной образовательной программы

Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих профессиональных компетенций вуза (ПКВ):

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:		
			Знать	Уметь	Владеть
1.	ПКВ-1	владеет основными биологическими понятиями, знаниями биологических законов и явлений	1.особенности человека как объекта генетических исследований 2.генетические основы онтогенеза человека 3.особенности генетической структуры популяций человека и о распространении в них некоторых признаков, особенности модификационной изменчивости в популяциях человека	1. объяснять механизмы наследственности, изменчивости, молекулярной эволюции 2. применять знания генетических закономерностях при рассмотрении вопросов происхождения и эволюционирования вида Homo sapiens 3.давать аргументированное объяснение распространению тех или иных признаков популяции человека, пользоваться	1.терминологией из области молекулярной биологии, генетики 2.основными понятиями и обозначениями, используемыми в генетике человека 3.навыками решения генетических задач, касающихся генетики человека 4.методами анализа генеалогических древ и определения по ним характера наследования того или иного признака в ряду поколений

				формулой Харди-Вайнберга	
2.	ПКВ-3	способен объяснять химические основы биологических процессов и физиологические механизмы работы различных систем и органов растений, животных и человека	1.особенности организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека 2.группы мутагенов, типы мутаций, встречающихся в клетках человека 3. основные виды наследственных заболеваний человека и заболеваний с наследственной предрасположенностью	1.демонстрировать базовые представления по генетике человека, применять их на практике 2.объяснять механизмы реализации наследственной информации и генетического контроля формирования фенотипических признаков человека 3.определять хромосомные аномалии человека по фотографиям кариотипов с дифференциально окрашенными хромосомами	1.навыками использования знаний генетики человека для объяснения механизмов передачи и реализации наследственной информации у человека как в норме, так и при наследственной патологии 2.правилом определения типов гамет 3.правилами определения фенотипов и генотипов потомства гибридов

2.5. Карта компетенций дисциплины

Карта компетенций дисциплины					
«Генетика человека»					
Цель дисциплины	получение базовых знаний о наследственности и изменчивости человека, а также о закономерностях наследования; о научных и прикладных аспектах использования этих знаний.				
В процессе освоения данной дисциплины студент формирует и демонстрирует следующие					
профессиональные компетенции вуза					
Компетенции		**Перечень компонентов**	**Технологии формирования**	**Форма оценочного средства**	**Уровни освоения компетенции**
Индекс	**Формулировка**				
ПКВ-1	владеет основными биологическими понятиями, знаниями биологических законов и явлений	**Знания:** 1.особенности человека как объекта генетических исследований 2.генетические основы онтогенеза человека 3.особенности генетической структуры популяций человека и о распространении в них некоторых признаков, особенности модификационной изменчивости в популяциях человека **Умения:** 1. объяснять механизмы наследственности, изменчивости, молекулярной	Лекция, семинарские занятия, Самостоятельная работа	Собеседование, заслушивание докладов, представление презентаций, решение задач, зачет	<u>Пороговый:</u> знать особенности человека как объекта генетических исследований уметь объяснять механизмы наследственности, изменчивости, молекулярной эволюции владеть основными понятиями и обозначениями, используемыми в генетике человека <u>Повышенный:</u> знать генетические основы онтогенеза человека; особенности генетической структуры популяций человека и о распространении в них некоторых признаков,

		эволюции 2. применять знания генетических закономерностях при рассмотрении вопросов происхождения и эволюционирования вида Homo sapiens 3.давать аргументированное объяснение распространению тех или иных признаков популяции человека, пользоваться формулой Харди-Вайнберга **Владеть:** 1.терминологией из области молекулярной биологии, генетики 2.основными понятиями и обозначениями, используемыми в генетике человека 3.навыками решения генетических задач, касающихся генетики человека 4.методами анализа генеалогических древ и определения по ним характера			особенности модификационной изменчивости в популяциях человека уметь применять знания генетических закономерностях при рассмотрении вопросов происхождения и эволюционирования вида Homo sapiens; давать аргументированное объяснение распространению тех или иных признаков популяции человека, пользоваться формулой Харди-Вайнберга владеть терминологией из области молекулярной биологии, генетики

		наследования того или иного признака в ряду поколений			
ПКВ-3	способен объяснять химические основы биологических процессов и физиологические механизмы работы различных систем и органов растений, животных и человека	**Знания:** 1.особенности организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека 2.группы мутагенов, типы мутаций, встречающихся в клетках человека 3. основные виды наследственных заболеваний человека и заболеваний с наследственной предрасположенность ю **Умения** 1.демонстрировать базовые представления по генетике человека, применять их на практике 2.объяснять механизмы реализации наследственной информации и генетического контроля формирования фенотипических	Лекция, семинарские занятия, Самостоятельная работа	Собеседование, заслушивание докладов, представление презентаций, решение задач, зачет	<u>Пороговый:</u> знать особенности организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека уметь демонстрировать базовые представления по генетике человека, применять их на практике владеть правилами определения фенотипов и генотипов потомства гибридов; правилом определения типов гамет <u>Повышенный:</u> знать группы мутагенов, типы мутаций, встречающихся в клетках человека; основные виды наследственных заболеваний человека и заболеваний с наследственной предрасположенностью уметь объяснять механизмы реализации наследственной ин-

		признаков человека 3.определять хромосомные аномалии человека по фотографиям кариотипов с дифференциально окрашенными хромосомами **Владения:** 1.навыками использования знаний генетики человека для объяснения механизмов передачи и реализации наследственной информации у человека как в норме, так и при наследственной патологии 2.правилом определения типов гамет 3.правилами определения фенотипов и генотипов потомства гибридов			формации и генетического контроля формирования фенотипических признаков человека; определять хромосомные аномалии человека по фотографиям кариотипов с дифференциально окрашенными хромосомами владеть навыками использования знаний генетики человека для объяснения механизмов передачи и реализации наследственной информации у человека как в норме, так и при наследственной патологии

ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

1. ОБЪЕМ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Вид учебной работы		Всего часов	Семестр 9 (часов)
Контактная работа обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) (всего)		**52**	**52**
В том числе:			
Лекции (Л)		26	26
Практические занятия (ПЗ), семинары (С)		26	26
Лабораторные работы (ЛР)		-	-
Самостоятельная работа студента (всего)		**56**	**56**
В том числе			
СРС в семестре:		**56**	**56**
Курсовой проект (работа)	КП	-	-
	КР	-	-
Другие виды СРС			
Подготовка к собеседованию		13	13
Изучение и конспектирование литературы		18	18
Подготовка доклада-презентации		3	3
Освоение глоссария предмета		9	9
Решение задач		7	7
Подготовка к зачету		6	6
СРС в период сессии		-	-
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	+	+
	экзамен (Э)	-	-
ИТОГО: общая трудоемкость	часов	**108**	**108**
	зач. ед.	**3**	**3**

2. СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Содержание разделов учебной дисциплины

№ семестра	№ раздела	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
9	1	Введение	Предмет, задачи и методы генетики человека. Связь генетики человека с другими дисциплинами. Особенности человека как объекта генетических исследований. Основные разделы генетики человека. Специфика методов генетики человека. История развития генетики человека.

9	2	Методы генетики человека.	Клинико-генеалогический метод. Задачи метода. Аутосомно-доминантный тип наследования. Категории заболеваний. Манифестация возраста заболевания, варьирующие пенетрантность и экспрессивность. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Передача заболевания, типы браков, риск в пределах семьи. Кровное родство, вероятность передачи аномального гена. Коэффициент инбридинга, риск в пределах популяции. Сцепленные с полом заболевания. Заболевания с преимущественным поражением пола. Наследование ограниченное полом. Популяционно-статистические методы. Ассоциации генетических маркеров с болезнями. Близнецовые исследования. Значение близнецового метода в изучении роли наследственности и среды в формировании фенотипа. Явление близнецовости. Типы близнецов: монозиготные и дизиготные. Наследуемость. Определение коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Факторы, влияющие на степень сходства близнецов. Разновидности близнецового метода.
9	3	Цитогенетика человека	Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа. Номенклатура кариотипа. Гетероморфизм хромосом. Особенности генетической структуры популяций человека.
9	4	Геном человека	Программа «Геном человека»: ее возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика. Генетическая инженерия.
9	5	Генетические основы онтогенеза человека	Особенности гаметогенеза человека. Строение яйцеклетки и сперматозоида человека, их генетический аппарат. Генетический смысл процесса оплодотворения Генетические аспекты эмбриогенеза человека. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза. Генетический контроль клеточной пролиферации. Гены и дифференцировка клеток. Гипотеза морфогенетических полей. Детерминация, Индукция, компетенция. Клональная гипотеза цитодифференцировки. Роль генов в морфогенезе. Депрессия генов в ходе органогенеза. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы, синдром Морриса, трансвестизм). Психогенетика.

9	6	Основные типы наследственных заболеваний.	Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Этиология и классификация хромосомных болезней. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Клинические особенности хромосомных болезней. Частота и распространенность хромосомных болезней. Генные болезни Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Болезни с наследственным предрасположением. Методы генетического анализа наследственного предрасположения.

2.2. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

№ семестра	№ раздела	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (*по неделям семестра*)
			Л	ЛР	ПЗ	СРС	всего	
9	1	Введение.	2	-	-	6	8	
9	2	Методы генетики человека.	6	-	6	12	24	*1-3 неделя* Собеседование, решение задач
9	3	Цитогенетика человека	4	-	4	8	16	*4-5 неделя* Собеседование, решение задач
9	4	Геном человека	4	-	4	10	18	*6-7 неделя* Собеседование
9	5	Генетические основы онтогенеза человека	6	-	6	10	22	*8-10 неделя* собеседование
9	6	Основные типы наследственных заболеваний.	4	-	6	10	20	*11-13 неделя* собеседование доклад-презентация
		ИТОГО за семестр	**26**	**-**	**26**	**56**	**108**	
		ИТОГО	**26**	**-**	**26**	**56**	**108**	**Зачет**

2.3. Лабораторный практикум

Лабораторные работы не запланированы.

2.4. Примерная тематика курсовых работ

Курсовые работы по данной дисциплине не запланированы.

3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТА

3.1. Виды СРС

№ семестра	№ раздела	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов
9	1	Введение.	Изучение и конспектирование литературы Освоение глоссария предмета	3 3
9	2	Методы генетики человека.	Изучение и конспектирование литературы Решение задач Подготовка к собеседованию Подготовка к зачету	4 4 2 2
9	3	Цитогенетика человека	Изучение и конспектирование литературы Решение задач Подготовка к собеседованию Подготовка к зачету	2 3 2 1
9	4	Геном человека	Изучение и конспектирование литературы Освоение глоссария предмета Подготовка к собеседованию Подготовка к зачету	3 3 3 1
9	5	Генетические основы онтогенеза человека	Изучение и конспектирование литературы Освоение глоссария предмета Подготовка к собеседованию Подготовка к зачету	3 3 3 1
9	6	Основные типы наследственных заболеваний.	Изучение и конспектирование литературы Подготовка доклада-презентации Подготовка к собеседованию Подготовка к зачету	3 3 3 1
ИТОГО:				**56**

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

При изучении дисциплины студентам предлагаются следующие виды самостоятельной работы: работа с литературой по базовой программной части и темам для углубленного изучения, написание рефератов, индивидуальных работ,

подготовка презентаций.

Для подготовки по темам самостоятельной работы студентам предлагается использовать основную и по возможности дополнительную литературу, а также дополнительные доступные источники, в том числе электронные, доступные в сети Интернет.

Перечень примерных заданий для самостоятельной работы:

Введение

История развития генетики человека.

Методы генетики человека.

Кровное родство, вероятность передачи аномального гена. Коэффициент инбридинга, риск в пределах популяции.

Заболевания с преимущественным поражением пола. Наследование ограниченное полом.

Ассоциации генетических маркеров с болезнями.

Типы близнецов: монозиготные и дизиготные.

Метод моделирования.

Метод дерматографики.

Цитогенетика человека

Гетероморфизм хромосом.

Изохромосомы.

Кроссинговер, его роль в обогащении наследственного аппарата клеток.

Геном человека

Экспрессивность и пенетрантность отдельных генов.

Создание геномных библиотек.

Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.

Генетические основы онтогенеза человека

Генетический смысл процесса оплодотворения

Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы, синдром Морриса, трансвестизм).

Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков — склонностей, способностей, таланта. Общая и специальная одаренность.

Основные типы наследственных заболеваний.

Врожденные заболевания. Критические периоды в ходе онтогенеза человека. Терратогенные факторы. Физические терратогены. Химические

терратогены. Пагубное влияние на развитие плода лекарственных препаратов, алкоголя, никотина и других составляющих табака, а также продуктов его горения, наркотиков, принимаемых беременной женщиной. Биологические терратогены.

Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные): ревматизм, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, псориаз, бронхиальная астма, шизофрения и т. д.), особенности их проявления и профилактика.

Профилактика наследственно обусловленных заболеваний.

Достижения и перспективы развития медицинской генетики.

3.3.1. Доклады

Рекомендуемые темы докладов:

1. Происхождение рас и расогенез с точки зрения генетики
2. Евгеника
3. Клонирование человека: морально-этический и научный аспекты проблемы
4. Некодирующая ДНК ядерного генома человека: псевдогены, усеченные гены, фрагменты генов и интроны.
5. Некодирующая ДНК ядерного генома человека: псевдогены, усеченные гены, фрагменты генов и интроны.
6. Некодирующая ДНК ядерного генома человека: псевдогены, усеченные гены, фрагменты генов и интроны.
7. Умеренно- и высокоповторяющаяся ДНК человека.
8. Структурно-функциональная организация митохондриального генома человека.
9. Мульти- и супергенные семейства ядерного генома человека.
10. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции
11. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне процессинга РНК
12. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции.
13. Эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов у человека.
14. Генетический контроль развития нервной системы человека.
15. Методы исследований в психогенетике
16. Психогенетические исследования интеллекта.
17. Генетика пограничных значений умственных способностей (генетика гениальности и умственной отсталости).
18. Молекулярная эволюция митохондриального генома человека.
19. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом (синдром кошачьего крика, синдром 9p+, синдром Альфи)
20. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом (синдром Прадера-Вилли, синдром Энгельмана, ретинобластома, синдром Вильямса)
21. Генетический полиморфизм и болезни.
22. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.

3.2. График работы студента

Семестр № 9

Форма оценочного средства	Условное обозначение	Номер недели												
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Собеседование	Сб	+	-	+	+	-	+	+	+	+	+	-	-	+
Доклад-презентация	Дк	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	+	-
Решение задач	Рз	-	+	+	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-

4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

см. Фонд оценочных средств

5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1.Основная литература

№ п/п	Автор (ы), наименование, место издания и издательство, год	Используется при изучении разделов	Семестр	Количество экземпляров	
				В библиотеке	На кафедре
1.	Генетика: учебник. под ред. В. И. Иванова. М.: Академкнига, 2006. - 638 с. - Рек. УМО.	1-6	9	41	1
2.	Алферова, Г. А. Генетика : учебник для академического бакалавриата / под ред. Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 209 с. — (Серия : Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-00168-6. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/665B6369-9606-4ED7-850C-FF5498380D0A.	1-6	9	ЭБС	-
3.	Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : учебное пособие / Н.А. Курчанов. - 2-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург. : СпецЛит, 2009. - 192 с. : ил. - ISBN 978-5-299-00411-3 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726 (02.12.2017).	1-6	9	ЭБС	-

5.2. Дополнительная литература

№ п/п	Автор (ы), наименование, место издания и издательство, год	Используется при изучении разделов	Семестр	Количество экземпляров	
				В библиотеке	На кафедре
1.	Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика. 3-е изд., испр. Новосибирск: Сибирское университетское изд-во, 2006. - 479 с. : ил. - Рек. Мин.образования РФ.	1-6	9	38	-
2.	Максимов Г. В., Степанов В. И., Василенко В. Н. Сборник задач по генетике: учебное пособие- 2-е изд. под	1-6	9	10	-

	ред. М. В. Супотницкого. М. : Вузовская книга, 2005. - 136 с.				
3.	Сборник задач по генетике: учебное пособие. сост. Т. В. Мазяркина, Е. С. Иванов, Е. А. Лупанов. Рязань : РГУ, 2008. - 88 с.	2-3	9	62	1
4.	Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 255 с. — (Серия : Университеты России). — ISBN 978-5-534-00054-2. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/53251F1F-ED18-4BCD-B144-10545A3F9FF0.	1-6	9	ЭБС	-
5.	Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 261 с. — (Серия : Университеты России). — ISBN 978-5-534-00059-7. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/EC043A07-81B8-4C15-A8CE-05E88342C6A0.	1-6	9	ЭБС	-
6.	Глазер В.М. и др. Задачи по современной генетике: учебное пособие. М. : КДУ, 2005. - 224 с.	1-6	9	14	-
7.	Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для академического бакалавриата / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 174 с. — (Серия : Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-00169-3. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/DD6C4B88-4DE6-4EE4-8EE4-5F55076C86FC.	1-6	9	ЭБС	-
8.	Ермишин, А.П. Генетически модифицированные организмы и биобезопасность / А.П. Ермишин. - Минск : Белорусская наука, 2013. - 172 с. - ISBN 978-985-08-1592-7 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=231206 (02.12.2017).	1-6	9	ЭБС	-
9.	Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : учебное пособие / Н.А. Курчанов. - 2-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург. : СпецЛит, 2009. - 192 с. : ил. - ISBN 978-5-299-00411-3 ; То же [Электронный ресурс]. - URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726 (04.12.2017).	1-6	9	ЭБС	-

10.	Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 182 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-01585-0. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/31B3BDE2-CBAE-44E2-B3CF-9CA8E8D02FA4.	1-6	9	ЭБС	-

5.3. Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

1. Научная библиотека РГУ имени С. А. Есенина [Электронный ресурс] : сайт. – Режим доступа: http://library.rsu.edu.ru, свободный (дата обращения: 30.11.2017).
2. Университетская библиотека ONLINE [Электронный ресурс] : электронная библиотека. – Доступ к полным текстам по паролю. – Режим доступа: http://biblioclub.ru/index.php?page=main_ub_red (дата обращения: 30.11.2017).
3. Университетская информационная система РОССИЯ [Электронный ресурс] : базы данных и аналитические публикации. – Доступ зарегистрированным пользователям по паролю. – Режим доступа:https://uisrussia.msu.ru, свободный (дата обращения: 30.11.2017).
4. Электронный каталог НБ РГУ имени С. А. Есенина [Электронный ресурс] : база данных содержит сведения о всех видах литературы, поступающих в фонд НБ РГУ имени С. А. Есенина. – Режим доступа: http://library.rsu.edu.ru/marc, свободный (дата обращения: 30.11.2017).
5. Юрайт [Электронный ресурс] : электронная библиотека. – Доступ к полным текстам по паролю. – Режим доступа: https://www.biblio-online.ru (дата обращения: 30.11.2017).
6. Википедия — свободная энциклопедия. [Эл. ресурс]. Режим доступа: http://ru.wikipedia.org Сайт включает расшифровку терминов и понятий. (дата обращения: 30.11.2017).

5.4. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

1. Онлайн учебник по генетике. [Эл. ресурс]. Режим доступа: https://ru.wikibooks.org/wiki/Генетика. (дата обращения: 02.12.2017).
2. Генетика. [Эл. ресурс]. Режим доступа: http://humbio.ru/humbio/genetics.htm. (дата обращения: 02.12.2017).
3. Алгоритмы решения различных типов генетических задач. [Эл. ресурс]. Режим доступа: http://www.medbio-kgmu.ru/cgi-bin/go.pl?i=4166. (дата обращения: 02.12.2017).
4. Обучающая программа «Решение задач по популяционной генетике».

[Эл. ресурс]. Режим доступа: http://www.medbio-kgmu.ru/Other/702.swf. (дата обращения: 02.12.2017).

5. Обучающая программа по антропогенетике «Определение генотипа пробанда». [Эл. ресурс]. Режим доступа: http://www.medbio-kgmu.ru/Other/700.swf. (дата обращения: 02.12.2017).

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Требования к аудиториям (помещениям, местам) для проведения занятий: стандартно оборудованные лекционные аудитории, в т.ч. для проведения лекций с презентациями – видеопроектор, экран настенный. Компьютерный класс.

6.2. Требования к оборудованию рабочих мест преподавателя и обучающихся:

Ноутбук

Мультимедийный проектор

6.3. Требования к специализированному оборудованию:

- Демонстрационный табличный материал по разделам, изучаемым в курсе.
- микроскопы
- предметные и покровные стекла
- препаровальные иглы
- красители

8. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Вид учебных занятий	Организация деятельности студента
Лекция	Написание конспекта лекций: кратко, схематично, последовательно фиксировать основные положения, выводы, формулировки, обобщения; помечать важные мысли, выделять ключевые слова, термины. Проверка терминов, понятий с помощью энциклопедий, словарей, справочников с выписыванием толкований в тетрадь. Обозначить вопросы, термины, материал, который вызывает трудности, пометить и попытаться найти ответ в рекомендуемой литературе. Если самостоятельно не удается разобраться в материале, необходимо сформулировать вопрос и задать преподавателю на консультации, на практическом занятии. Уделить внимание следующим понятиям: антропогенез, стадии антропогенеза, конституция человека, адаптации.

Подготовка к собеседованию	Знакомство с основной и дополнительной литературой, включая справочные издания, конспект основных положений, терминов, сведений, требующихся для запоминания и являющихся основополагающими в этой теме. Составление аннотаций к прочитанным литературным источникам и др. Работа с конспектом лекций, подготовка ответов на предлагаемые вопросы.
Доклад	Доклад – краткое описание рецензируемого текста с набором ключевых слов и основных положений. Тема доклада выбирается из рекомендованного списка или по предложению студента (с согласия преподавателя). Реферирование может быть посвящено частной проблеме или содержать обобщение различных точек зрения по определенной теме. От обычного конспектирования научной литературы реферат отличается тем, что в нем излагаются (сопоставляются, оцениваются) различные точки зрения на анализируемую проблему и при этом составитель реферата определяет свое отношение к рассматриваемым научным позициям, взглядам или определениям, принадлежащим различным авторам. Исследовательский характер реферата представляет его основную научную ценность. Поиск литературы и составление библиографии, использование от 3 до 5 научных работ, ознакомление со структурой и оформлением реферата. Изложение основных аспектов проблемы. мнения авторов и своего суждения по выбранному вопросу. Подготовка презентации, отражающей основные моменты.
Подготовка к зачету	При подготовке к зачету необходимо ориентироваться на конспекты лекций, рекомендуемую литературу и др.

9. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем.

1. Компьютерное тестирование по итогам изучения разделов дисциплины.
2.Использование слайд-презентаций при проведении лекций, практических занятий.

10. Требования к программному обеспечению учебного процесса (указывается при наличии)

Перечень информационных технологий (лицензионное программное обеспечение, информационно-справочные системы)

Название ПО	№ лицензии
Антивирус Kaspersky Endpoint Security	договор №14/03/2018-0142от 30/03/2018г
Офисное приложение Libre Office	свободно распространяемое ПО
Архиватор 7-zip	свободно распространяемая
Браузер изображений Fast Stone ImageViewer	свободно распространяемая

PDF ридер Foxit Reader	свободно распространяемая
Медиа проигрыватель VLC mediaplayer	свободно распространяемая
Запись дисков Image Burn	свободно распространяемая
DJVU браузер DjVuBrowser Plug-in	свободно распространяемая

11. Иные сведения

Приложение 1

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине для промежуточного контроля успеваемости

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции (или её части)	Наименование оценочного средства
1	Введение	ПКВ-1	зачет
2	Методы генетики человека	ПКВ-1,	
3	Цитогенетика человека	ПКВ-1, ПКВ-3	
4	Геном человека	ПКВ-1	
5	Генетические основы онтогенеза человека	ПКВ-1, ПКВ-3	
6	Основные типы наследственных заболеваний	ПКВ-3	

ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОБУЧЕНИЯ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

Индекс компетенции	Содержание компетенции	Элементы компетенции	Индекс элемента
ПКВ-1	владеет основными биологическими понятиями, знаниями биологических законов и явлений	знать	
		1. особенности человека как объекта генетических исследований	ПКВ-1 З1
		2. генетические основы онтогенеза человека	ПКВ-1 З2
		3. особенности генетической структуры популяций человека и о распространении в них некоторых признаков, особенности модификационной изменчивости в популяциях человека	ПКВ-1 З3
		уметь	
		1. объяснять механизмы наследственности,	ПКВ-1 У1

		изменчивости, молекулярной эволюции	
		2. применять знания генетических закономерностей при рассмотрении вопросов происхождения и эволюционирования вида Homo sapiens	ПКВ-1 У2
		3.давать аргументированное объяснение распространению тех или иных признаков популяции человека, пользоваться формулой Харди-Вайнберга	ПКВ-1 У3
		владеть	
		1. терминологией из области молекулярной биологии, генетики	ПКВ-1 В1
		2. основными понятиями и обозначениями, используемыми в генетике человека	ПКВ-1 В2
		3. навыками решения генетических задач, касающихся генетики человека	ПКВ-1 В3
		4. методами анализа генеалогических древ и определения по ним характера наследования того или иного признака в ряду поколений	ПКВ-1 В4
ПКВ-3	способен объяснять химические основы биологических процессов и физиологические механизмы работы различных систем и органов растений, животных и человека	знать	
		1. особенности организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека	ПКВ-3 З1
		2. группы мутагенов, типы мутаций, встречающихся в клетках человека	ПКВ-3 З2
		3. основные виды наследственных заболеваний человека и заболеваний с наследственной предрасположенностью	ПКВ-3 З3
		уметь	
		1. демонстрировать базовые представления по генетике человека, применять их на практике	ПКВ-3 У1
		2. объяснять механизмы реализации наследственной информации и генетического контроля формирования фенотипических признаков	ПКВ-3 У2

		человека	
		3. определять хромосомные аномалии человека по фотографиям кариотипов с дифференциально окрашенными хромосомами	ПКВ-3 У3
		владеть	
		1. навыками использования знаний генетики человека для объяснения механизмов передачи и реализации наследственной информации у человека как в норме, так и при наследственной патологии	ПКВ-3 В1
		2. правилом определения типов гамет	ПКВ-3 В2
		3. правилами определения фенотипов и генотипов потомства гибридов	ПКВ-3 В3

КОМПЛЕКТ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ
(ЗАЧЕТ)

№	Содержание оценочного средства	Индекс оцениваемой компетенции и ее элементов
1	Генетика человека как раздел общей генетики. Предмет исследования, решаемые задачи. Значение научных данных, полученных в генетике человека, для практической медицины. Перспективы развития генетики человека.	ПКВ-3 У1, В2
2	Особенности человека как объекта генетических исследований	ПКВ-1 З1, У2
3	Методы исследований в генетике человека	ПКВ-1 З1, ПКВ-4 З1
4	Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).	ПКВ-1 З1, В4
5	Близнецовый метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).	ПКВ-1 З1
6	Популяционно-генетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода). Закон Харди-Вайнберга	ПКВ-1 З1, З3, У3
7	Молекулярно-генетические методы изучения наследственности человека (гибридизация ДНК, амплификация и секвенирование ДНК).	ПКВ-1 З1
8	Менделевская и биометрическая концепции - теоретическая основа генетики человека как науки.	ПКВ-1 В1, В2, ПКВ-3 У2, В2, В3
9	Структурно-функциональная организация ядерного генома человека: общая характеристика.	ПКВ-1 В1, ПКВ-3 З1, У2,
10	Ядерные гены человека: строение, классификация, геномная организация.	ПКВ-1 В1, ПКВ-3 З1, У2,
11	Получение препаратов метафазных хромосом человека. Методы стандартного, дифференциального и высокоразрешающего дифференциального окрашивания метафазных хромосом человека	ПКВ-3 У3,
12	Нормальный кариотип человека. Группы хромосом человека и их общая характеристика.	ПКВ-1 В1, ПКВ-3 З1
13	Функциональное значение хромосом человека. Особенности строения хромосом, связанные с их функциями.	ПКВ-1 В1, ПКВ-3 З1, В1
14	Общие принципы генетической регуляции индивидуального развития человека	ПКВ-1 З2, В1, ПКВ-3 У2
15	Теории старения человека. Генетическая детерминированность старения и продолжительности жизни человека.	ПКВ-1 З2, ПКВ-3 У2
16	Менделевские типы наследования, их применимость в	ПКВ-1 В1, ПКВ-3 У2, В2, В3

	изучении генетики человека. Наследование признаков у человека по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типу	
17	Наследование признаков у человека по кодоминантному типу. Множественный аллелизм.	ПКВ-1 В1, В2, ПКВ-3 У2, В2, В3
18	Наследование признаков у человека по комплементарному типу, по типу эпистаза и полимерии. Гены-модификаторы. Плейотропия.	ПКВ-1 В1, В2, ПКВ-3 У2, В2, В3
19	Наследование признаков, сцепленных с полом	ПКВ-1 В1, В2, ПКВ-3 У2, В2, В3
20	"Геном человека" и его медицинское значение	ПКВ-1 З1, В1, В2 ПКВ-3 З1, У1
21	Психогенетика. Предмет исследования и задачи, решаемые в психогенетике. Генетические модели, используемые в психогенетике	ПКВ-1 З2, ПКВ-3 У1, У2
22	Фенотипическая изменчивость у человека	ПКВ-1 У1, В1, В2, ПКВ-3 У2, В1
23	Комбинативная изменчивость у человека	ПКВ-1 У1, В1, В2, ПКВ-3 В1
24	Генные мутации у человека	ПКВ-1 У1, В1, ПКВ-3 З2, В1
25	Хромосомные мутации у человека	ПКВ-1 У1, В1, ПКВ-3 З2, В1
26	Геномные мутации у человека	ПКВ-1 У1, В1, ПКВ-3 З2, В1
27	Соматические мутации у человека. Наследственные синдромы с повышенной нестабильностью хромосом	ПКВ-1 У1, В1, ПКВ-3 З2, З3, В1
28	Молекулярная эволюция ядерного генома человека	ПКВ-1 У1, У3, В1, ПКВ-3 З1
29	Генные болезни человека (определение, методы изучения, классификация, типы наследования, примеры).	ПКВ-3 З3, В1,
30	Принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека. Медико-генетическое консультирование	ПКВ-3 З3
31	Прикладные аспекты генетики человека	ПКВ-3 В1

ПОКАЗАТЕЛИ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ
(Шкалы оценивания)

«зачтено» – оценка соответствует повышенному уровню и выставляется обучающемуся, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в отве-

те материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

«зачтено» - оценка соответствует повышенному уровню и выставляется обучающемуся, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос или выполнении заданий, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

«зачтено» - оценка соответствует пороговому уровню и выставляется обучающемуся, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, демонстрирует недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

«не зачтено» - оценка выставляется обучающемуся, который не достигает порогового уровня, демонстрирует непонимание проблемы, не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы.