

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Смоленский государственный университет»

Кафедра биологии и декоративного растениеводства

«Утверждаю»

Проректор по учебно-
методической работе
_____ Ю.А. Устименко
«17» июня 2022 г.

**Рабочая программа дисциплины
Б1.В.ДВ.03.01 «Генетика человека»**

Направление подготовки 44.03.05 Педагогическое образование
Направленность (профиль) Биология, Химия
Форма обучения: очная
Курс – 5
Семестр – 9
Всего зачетных единиц – 2, часов – 72

Форма отчетности: зачет – 9 семестр

Программу разработал
кандидат биологических наук, доцент Максимова Татьяна Ивановна

Одобрена на заседании кафедры
«10» июня 2022 г., протокол № 10

Заведующий кафедрой _____ И.В. Андрееенкова

Смоленск
2022

1. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина Б1.В.ДВ.03.01 «Генетика человека» относится к дисциплинам по выбору части, формируемой участниками образовательных отношений учебного плана по направлению подготовки: 44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки), направленность (профиль) образовательной программы: Биология, Химия.

Дисциплина Б1.ДВ.03.01 «Генетика человека» базируется на знаниях, умениях и навыках, сформированных у студентов при изучении Б1.В.01 «Цитологии», Б1.В.06 «Гистологии с основами эмбриологии», Б1.027 «Генетики», Б1.В.11. «Экологии человека». В результате студенты приобретают знания, умения и навыки для успешного освоения дисциплин Б1.О.26 «Теория эволюции», Б1.В.02 «Молекулярная биология». Изучение данной дисциплины способствует формированию у студентов современного естественнонаучного мировоззрения и целостной научной картины мира.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине

Компетенция	Индикаторы достижения
ПК-5. Способен использовать научные знания и применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации в процессе формирования предметной компетенции обучающихся в рамках реализации основной общеобразовательной программы.	Знать: молекулярно-генетические, клеточные и цитологические механизмы наследственности и изменчивости; Уметь: анализировать и сопоставлять между собой факты и их теоретические интерпретации; выявлять причинно-следственные связи между явлениями; свободно оперировать основными понятиями и категориями; Владеть: навыками анализа и обобщения информации; технологиями работы с информацией в глобальных компьютерных сетях; овладение навыками анализа последствий деятельности вида Человек на природу и социум;

3. Содержание дисциплины

Раздел 1. Особенности биологической и социальной природы человека. Биологические основы наследственности человека. Врожденные пороки развития.

Раздел 2. Организация генетического материала и хромосомы человека. Программа «Геном человека».

Раздел 3. Молекулярно-генетические и клеточные механизмы наследственности и изменчивости человека.

Раздел 4. Методы изучения генетики человека, их достижения и возможности.

Раздел 5. Наследственные болезни человека, их причины, лечение и профилактика. Экогенетика. Фармакогенетика. Эпигенетика.

4. Тематический план

№ п/п	Разделы, темы	Всего часов	Формы занятий		
			Лекции	Практические занятия	Самостоятельная работа
1.	Особенности социальной и	12	2	4	6

	биологической природы человека. Биологические основы наследственности человека. Врожденные пороки развития.				
2.	Организация генетического материала и хромосомы человека. Программа «Геном человека».	16	4	4	8
3.	Молекулярно-генетические и клеточные механизмы наследственности и изменчивости человека.	4	2	-	2
4.	Методы изучения генетики человека, их достижения и возможности.	16	4	4	8
5.	Наследственные болезни человека, их причины, лечение и профилактика. Экогенетика. Фармакогенетика. Эпигенетика.	24	6	6	12
	ИТОГО	72	18	18	36

5. Виды образовательной деятельности

Занятия лекционного типа

1. Человек как объект генетических исследований: особенности биологической и социальной природы. Уровни проявления дискретности признаков. Биологические основы наследственности человека. Прогенез. Особенности эмбрионального развития человека. Врожденные пороки развития и тератогенные терминационные периоды для разных органов. Периодизация постэмбрионального развития. Старость и старение. Изменение организма в процессе старения на молекулярном, клеточном, органном уровнях. Гипотезы старения.
2. Организация генетического материала и хромосомы человека. Методы окрашивания и классификации хромосом человека. Современные методы картирования хромосом (гибридизация соматических клеток, гибридизация *in situ*, полимеразная цепная реакция). Генетические карты (сцепления, хромосомные, физические), их разрешающая способность и методы составления.
3. Программа «Геном человека» и ее результаты. Структура генома человека.
4. Молекулярно-генетические и клеточные механизмы наследственности и изменчивости человека. Соматические и генеративные мутации, их причины и последствия. Роль наследственности и среды в формировании патологического фенотипа. Классификация и особенности патогенеза наследственной патологии. Сроки манифестации наследственных болезней.
5. Методы изучения генетики человека, их возможности, достижения, особенности использования. Клинико-генеалогический метод.

6. Близнецовый, цитогенетический, дерматоглифический, популяционно-статистический, биохимический (онтогенетический) методы. Картирование хромосом с помощью ДНК-зондов. Биологическое и математическое моделирование.

7. Наследственные болезни человека: классификация, общая характеристика. Генные болезни обмена веществ (11 типов) и болезни крови, их диагностика, возможности лечения.

8. Мультифакториальные болезни, болезни с нетрадиционным типом наследования (болезни импринтинга и экспансии), митохондриальные болезни и их особенности. Наследственно обусловленные патологические реакции на воздействие внешних факторов.

9. Хромосомные болезни, их полные и мозаичные формы, причины. Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование и дородовая диагностика наследственных болезней. Экогенетика. Фармакогенетика. Эпигенетика.

Занятия семинарского типа

Занятие 1. Биологические основы наследственности человека: проэмбриональный и эмбриональный периоды.

Вопросы для обсуждения

1. Место и время начала гаметогенеза в эмбриогенезе женщины. Фазы оогенеза в зародышевый период.
2. Фазы овогенеза в репродуктивный период онтогенеза женщины.
3. Регуляция циклического развития яйцеклеток.
4. Начало и фазы гаметогенеза в эмбриогенезе мужчины. Фазы сперматогенеза в зародышевый период.
5. Фазы сперматогенеза в репродуктивный период онтогенеза мужчины.
6. Место и фазы оплодотворения у человека.

Задание 1. Письменно ответьте на вопросы (9 вопросов). Ответы обоснуйте.

Задание 2. Заполните таблицу «Краткий календарь внутриутробного развития человека»:

Возраст после оплодотворения, размер зародыша	Характеристика основных морфогенетических процессов
24 часа после овуляции (0,1-0,5 мм)	Начальный период эмбриогенеза (1-2-ая недели) Оплодотворение и образование зиготы.
1-3-и сутки (0,1-0,2 мм)	Дробление (митотические деления без роста клеток). Морула (в маточной трубе).
4-е сутки (0,1-0,2 мм)	Зародыш попадает в матку. Блостоциста (эмбриобласт, трофобласт, бластоцель).
5-6-е сутки (0,1-0,2 мм)	Трофобласт секретирует ферменты, разрушающие слизистую оболочку матки. Начало имплантации – погружение бластоцисты в слизистую оболочку, питание маточным молочком.
7-12 сутки (0,1-0,2 мм)	Продолжение имплантации. 1 фаза гастрюляции: деляминация эмбриобласта на эпибласт (материал экто-, мезо- и зарод. энтодермы) и гипобласт (материал внезарод. энтодермы).
8-13 сутки (0,2 мм)	Образование внезародышевых органов из энтодермы: первичный желточный мешок, амнион (зародыш из двух пузырьков). Образование внезарод. мезодермы вокруг зародыша. Снаружи трофобласт. Начало гемопоза.
14-17 сутки (0,4 мм)	Зародышевый период эмбриогенеза (3-8 недели)

	Формирование постоянного желточного мешка и кишечной трубки зародыша. 2-ая фаза гаструляции путем иммиграции: образование первичной полоски и гензеновского узелка на зародышевом щитке. Образование аллонтаиса (вырост заднего отдела кишечника). осевых зачатков (хорда, нервная пластинка) путем инвагинации, эпителия передней кишки и дыхательных путей (из прехордальной пластинки).
18-19 сутки (1,0-1,5 мм)	Формирование плаценты. Нейруляция (нервная трубка). Образование клеток крови и кровеносных сосудов. Зародыш грушевидной формы.
20-21-е сутки (1,5-2,5 мм)	Появление 4 пар сомитов, вторичных ворсинок хориона. Начало формирования сердца.
21-22-е сутки (1,5-3,0 мм)	Изменение формы зародыша на цилиндрическую. Выпячивание эмбриона в амниотическую полость. 12 пар сомитов. Начало сокращения сердца. Зачатки глаз, орг. слуха.
4-ая неделя (2,5-5,0 мм)	С-образная форма зародыша. Жаберные дуги (3-4 пары). Почки верхних конечностей. Смыкание передней части нервного желоба (20 сомитов). Движение крови по сосудам. Развитие костной и мышечной тканей. 3 мозговых пузыря. Рот, закладка языка. Формирование легких. Первичная почка.
5-ая неделя (5,0-7,0 мм)	4-х камерное сердце. Постоянная почка, мочевой пузырь. Передняя доля гипофиза.
6-ая неделя (10-13 мм)	Шейный изгиб. Первичное лицо. Все сегменты верхних конечностей, в нижних - стопа. Пигментация глаз. Закладка зубных пластин. Соски молочных желез. Гипофиз. <u>Отделение гонад от мезонефроса, их заселение первичными половыми клетками. Начало гаметогенеза (фаза размножения).</u>
7-8-ая недели (от 17-22 до 26-28 мм)	Формирование тканей черепа, лица. Все отделы нижних конечностей. Развитие мозга (полушария с извилинами, мозжечок, мост, задний мозг). Глаза по бокам головы, уши низко. Окостенение скелета, развитие скелетных мышц. Руки сгибаются в локтях, скрещены на животе. <u>Еще перепонки между пальцами ног. Кишка мигрирует из пупочного канатика в брюшную полость. Продолжается формирование гонад: можно определить пол ребенка (яичники, семенники).</u>
9-11-ая недели (50-70 мм, вес 20-40г)	Плодный период эмбриогенеза (9-38 недели) <i>Аntenатальный период</i> – человеческие признаки: лицо, голова округлена и выпрямлена (характерно для человека). Развитие голосовых связок (плод начинает издавать звуки). Закладки 20 зубов. Кишечные ворсинки, начало перистальтики. Печень вырабатывает желчь, поджелудочная железа синтезирует инсулин.
12-13-ая недели (70-90 мм, вес 45-60г)	Плод начинает двигаться (но мать еще не ощущает). Движения губами, челюстью. Слюнные железы. Формирование бронхов (заполнены амниотической жидкостью). Гемопоз в селезенке, формируются антитела. <u>Полное развитие наружных половых органов.</u>
14-15-ая недели	Тело растет в длину: голова пропорциональна туловищу.

(100-130 мм вес 80-100г)	Продолжается развитие всех органов.
16-18-ая недели (140-170 мм, вес 200-300г)	Плод растет, но новые органы не образуются. Начало миелинизации нервов. Функционирует кровообращение плода. В кишечнике – меконий (продукт гибели клеток в результате деятельности пищеварительных желез). Сон и бодрствование. На голове временные волосы – лануго, ресницы. Развиты матка, яичники.
20-24-ая недели (190-230 мм вес 450-820 г)	Органы слуха и зрения могут воспринимать раздражения из внешней среды, вкусовые рецепторы обладают чувствительностью. Рефлекторные мышечные движения плода. В легких альвеолы, вырабатывается сурфактант в виде пленки на границе фаз воздух-вода, регулирующий поверхностное натяжение. 33позвонка, 150 суставов, более 1000 связок.
26-28 недели (240-270 мм вес 900- 1300 г)	Легкие готовы к газообмену. Кроветворение в красном костном мозге. Большие полушария прикрывают все отделы мозга, в коре больше извилин. Вместо лануго - волосы (исключение – плечи).
29-32 недели (280-300 мм вес 1400-2100 г)	Перинатальный период (с 28 недели) Темп роста плода замедляется, плод практически не двигается («отдыхает»). Закрывает глаза во время сна. Ногти могут травмировать кожу. Появляется подкожная жировая клетчатка (окраска кожи более светлая). Ноги сгибаются («поза плода»), т.к. в матке мало места. Продолжается развитие мозга.
33-36 недели (310-340 мм вес 2200-2900 г)	Плод поворачивается к свету (способность к ориентации). Увеличивается количество подкожной жировой клетчатки, необходимой для поддержания постоянной температуры тела.
38 недель (более 360 мм вес более 3400 г)	Череп нетвердый (5 костных пластинок разделены родничками и могут смещаться во время родов). Каждый день прибавляет в весе 14 г (в основном за счет жировой ткани). Объем амниотической жидкости 0,5-1,5 л.

Занятие 2. Критические периоды эмбриогенеза человека и врожденные пороки развития.

Вопросы для обсуждения

1. Три периода эмбрионального развития человека. Основные процессы, протекающие в каждом из них.
2. Критические периоды эмбриогенеза.
3. Тератогенные факторы, вызывающие врожденные пороки развития: а) эндогенные факторы и результат их действия; б) экзогенные факторы и результат их действия.
4. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии как результат совместного воздействия генетических и средовых тератогенных факторов.
5. Тератогенные терминационные периоды для разных органов человека.

Задание 1. Используя имеющуюся у вас информацию, классифицируйте перечисленные в таблице 1 «Группы врожденных пороков развития» пороки развития, отметив их принадлежность к определенной группе значком (+).

Задание 2. Используя имеющуюся у вас информацию, определите, с каким видом нарушений связаны перечисленные в таблице 2 «Виды врожденных пороков развития» anomalies, отметив их принадлежность к определенной группе значком (+).

Задание 3. Используя имеющуюся у вас информацию, определите основные механизмы тератогенеза перечисленных в таблице 3 «Основные механизмы тератогенеза». anomalies развития, отметив их значком (+).

Задание 4. Используя рисунок 1 «Тератогенные терминационные периоды для разных органов человека», ответьте письменно на вопросы (4 вопроса). Ответы поясните.

Занятие 3. Визуальная идентификация хромосом человека.

Вопросы для обсуждения:

1. Кариотип и его характеристики. Морфология хромосом.
2. Равномерная (рутинная) окраска хромосом человека, ее достоинства и недостатки.
3. Денверская классификация хромосом (1960).

Задание 1. Ознакомьтесь по таблице «Диплоидное число хромосом» с количеством хромосом у разных видов эукариот и определите, существует ли зависимость между числом хромосом в кариотипе и уровнем организации организма. Ответ обоснуйте.

Задание 2. Ознакомьтесь с принципами визуальной идентификации хромосом человека при рутинной окраске и рассмотрите раскладки хромосом в кариотипе женщины (рис.1) и мужчины (рис.2). Вырежьте отдельные хромосомы из предложенной микрофотографии метафазной пластинки соматической клетки человека. Расположите их на чистом листе в соответствии со схемой и определите, чей это кариотип. Приклейте вырезанные хромосомы (по схеме) в тетрадь. Укажите группы и порядковый номер хромосом.

Занятие 4. Организация генетического материала и хромосомы человека. Современные методы картирования.

Вопросы для обсуждения:

1. Дифференциально окрашенные хромосомы: достоинства и недостатки.
2. Парижская номенклатура хромосом и кариотипа.
3. Современные методы картирования и их возможности:
 - а) гибридизация соматических клеток;
 - б) гибридизация *in situ*;
 - в) полимеразная цепная реакция.
4. Генетические карты хромосом и способы их получения: карты сцепления, физические карты низкого разрешения, высокого разрешения.

Задание 1. Заполните таблицу 1 «Общая характеристика хромосом человека», определив по предлагаемой формуле центромерный индекс каждой хромосомы. Используя рисунок 1 «Дифференциально окрашенные хромосомы человека», письменно ответьте на вопросы.

Задание 2. Расшифруйте приведенные условные обозначения локусов хромосом, отметьте стрелками соответствующие локусы на предложенных вам схемах соответствующих хромосом; вклейте схемы в тетрадь.

Задание 3. Заполните таблицу 2 «Кариотипы человека с хромосомными перестройками», используя принятые в Парижской номенклатуре условные обозначения в кариотипе внутривнутрихромосомных и межхромосомных перестроек.

Занятие 5. Генеалогический метод в генетике человека.

Вопросы для обсуждения:

1. Содержание генеалогического метода.
2. Отличие клинико-генеалогического метода от генеалогического.

3. Оцените правильность утверждений:
 - а) Доминантность и рецессивность – это неизменное свойство гена;
 - б) Доминантность и рецессивность – это наблюдаемое действие гена в конкретных условиях.
4. Возможности и сферы использования генеалогического метода.

Задание 1. Определите характер наследования признаков по предложенным схемам (схемы зарисовать). Укажите гетерозиготных носителей рецессивных мутантных генов (на соответствующих схемах) точкой в центре фигуры.

Задание 2. Родословная фараона XVIII династии Тутанхамона. Зарисуйте приведенную схему родословной и определите родственные отношения между всеми участниками близкородственных браков.

Задание 3. Родословная Клеопатры VII. Зарисуйте схему родословной Клеопатры VII, установите родственные отношения между всеми участниками близкородственных браков и объясните, почему в родословной Тутанхамона близкородственные браки были либо бесплодными, либо приводили к ранней смерти членов семьи, а в родословной Клеопатры VII такого не наблюдалось.

Занятие 6. Близнецовый, популяционный и другие методы изучения генетики человека.

Вопросы для обсуждения:

1. Содержание и возможности близнецового метода.
2. Содержание и возможности популяционно-статистического метода.
3. Содержание и возможности биохимического (онтогенетического) метода.
4. Содержание и возможности биологического моделирования.
5. Содержание и возможности математического моделирования.

Задание 1. Используя формулу Хольцингера и конкордантность между монозиготными и дизиготными близнецами, определите роль наследственности и среды в развитии нервно-психических и инфекционных заболеваний, заполнив таблицу «Конкордантность заболеваний у МБ и ДБ».

Задание 2. При обследовании взрослого населения конкретного района у 1200 человек из 40000 была выявлена язвенная болезнь желудка (либо двенадцатиперстной кишки). Определите частоту этого заболевания среди населения в процентах.

Задание 3. Болезнь Вильсона-Коновалова (прогрессирующий цирроз печени) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. В одном из районов Польши это заболевание наблюдалось с частотой 0,01. Определите генетическую структуру указанной популяции, используя закон Харди-Вайнберга.

Занятие 7. Генные болезни человека.

Вопросы для обсуждения:

1. Причины и частота встречаемости генных болезней.
2. Варианты возможных нарушений на молекулярном уровне при генных болезнях.
3. Факторы, влияющие на клиническое проявление генных болезней.

Практическая работа

Выступления студентов с подготовленными докладами и презентациями по следующим темам:

1. Болезни углеводного обмена (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, гликогеновая болезнь).
2. Болезни липидного обмена (сфинголипедозы, болезнь Немана-Пика, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса).

3. Болезни стероидного обмена (адреногенитальный синдром, тестикулярная феминизация, гипофизарный нанизм).
4. Болезни пуринового и пиримидинового обмена (подагра, синдром Леша-Найяна).
5. Болезни соединительной ткани (синдром Марфана, мукополисахаридозы, коллагеновая болезнь, болезнь Эллерса-Данлоса, ахондроплазия, синдром Коффина-Лоури).
6. Болезни крови:
 - а) наследственные нарушения гема и порфирина (гемоглобинопатии: талассемия, серповидно-клеточная анемия);
 - б) нарушения обмена в эритроцитах (гемолитические анемии).
7. Болезни обмена металлов (синдром Вильсона-Коновалова).
8. Наследственные синдромы всасывания в пищеварительном тракте (муковисцидоз, непереносимость лактозы).
9. Болезни обмена витаминов (гомоцистинурия и др.).
10. Генетические расстройства системы свертывания крови.
11. Генетика болезней мышц.
12. Генетика болезней нервной системы.
13. Генетика и патогенез массовой близорукости.
14. Генетические факторы при некоторых эндокринных заболеваниях (сахарный диабет, семейный зуб и др.).

Задание 1. Во время презентаций докладчиков заполните таблицу 1 «Наследственные болезни обмена веществ»

Характер нарушения обмена веществ	Название болезни	Дефектный фермент	Клиническая картина	Тип наследования	Локализация генной мутации в хромосоме

Задание 2. Используя имеющуюся у вас информацию, классифицируйте перечисленные в таблице 2 «Группы наследственных заболеваний» заболевания, отметив их принадлежность к определенной группе значком (+).

Занятие 8. Хромосомные болезни человека.

Вопросы для обсуждения:

1. Причины и частота встречаемости хромосомных болезней человека.
2. Классификация хромосомных болезней по типу мутаций: моносомия, частичная моносомия, трисомия, частичная трисомия.
3. Причины и механизмы хромосомных нарушений.
4. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.

Практическая работа

Выступления студентов с подготовленными докладами и презентациями по следующим темам:

1. Синдром Клайнфельтера.
2. Синдром Шерешевского-Тернера.
3. Трисомия по X-хромосоме.

4. Синдром Дауна.
5. Синдром Патау.
6. Синдром Эдвардса.
7. Ложный и истинный мужской гермафродитизм.
8. Редкие хромосомные болезни.

Задание 1. Заполните таблицу 1, указав значком (+) какие из наследственных болезней и врожденных пороков развития можно диагностировать разными методами пренатальной диагностики.

Занятие 9. Болезни с наследственным предрасположением (МФЗ) и нетрадиционным типом наследования.

Вопросы для обсуждения:

1. Причины и частота встречаемости мультифакториальных болезней.
2. Факторы, влияющие на клиническое проявление мультифакториальных болезней.
3. Особенности мультифакториальных заболеваний.
4. Болезни с нетрадиционным типом наследования.

Практическая работа

Выступления студентов с подготовленными докладами и презентациями по следующим темам:

1. Болезни импринга (синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана).
2. Болезни экспансии (синдром Мартина-Белла, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
2. Митохондриальные болезни.
3. Болезни с наследственной предрасположенностью (шизофрения, эпилепсия, сахарный диабет и др.).

Задание 1. Проанализируйте результаты наблюдений за близнецами, приведенные в таблице 1 «Встречаемость некоторых инфекционных заболеваний у близнецов», и сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных ниже инфекционных заболеваний (в некоторых случаях можно использовать формулу Хольцингера). К каким инфекционным заболеваниям отсутствует наследственная предрасположенность?

Задание 2. Проанализируйте данные таблицы 2 «Конкордантность некоторых полигенных заболеваний у МБ и ДБ» (можно использовать формулу Хольцингера) и сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных полигенных заболеваний человека.

Задание 3. При анализе родословной схемы семьи выявленная частота лиц, страдающих ишемической болезнью сердца (в возрасте 40-60 лет), среди родственников составила 48 %, тогда как в соответствующей группе населения аналогичный показатель равен 10%. Дайте оценку этих результатов.

Самостоятельная работа

Самостоятельная работа студента включает подготовку к практическим занятиям, написание докладов и подготовка презентаций к ним, выполнение заданий на практических занятиях.

Вопросы для изучения

Занятие 1

1. Место и время начала гаметогенеза в эмбриогенезе женщины. Фазы оогенеза в зародышевый период.
2. Фазы овогенеза в репродуктивный период онтогенеза женщины.
3. Регуляция циклического развития яйцеклеток.
4. Начало и фазы гаметогенеза в эмбриогенезе мужчины. Фазы сперматогенеза в зародышевый период.
5. Фазы сперматогенеза в репродуктивный период онтогенеза мужчины.
6. Место и фазы оплодотворения у человека.

Занятие 2

1. Три периода эмбрионального развития человека. Основные процессы, протекающие в каждом из них.
2. Критические периоды эмбриогенеза.
3. Тератогенные факторы, вызывающие врожденные пороки развития: а) эндогенные факторы и результат их действия; б) экзогенные факторы и результат их действия.
4. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии как результат совместного воздействия генетических и средовых тератогенных факторов.
5. Тератогенные терминационные периоды для разных органов человека.

Занятие 3

1. Карิโอтип и его характеристики. Морфология хромосом.
2. Равномерная (рутинная) окраска хромосом человека, ее достоинства и недостатки.
3. Денверская классификация хромосом (1960).

Занятие 4

1. Дифференциально окрашенные хромосомы: достоинства и недостатки.
2. Парижская номенклатура хромосом и карิโอטיפа.
3. Современные методы картирования; их возможности
 - а) гибридизация соматических клеток;
 - б) гибридизация *in situ*;
 - в) полимеразная цепная реакция.
4. Генетические карты хромосом и способы их получения: карты сцепления, физические карты низкого разрешения, высокого разрешения.

Занятие 5

1. Содержание генеалогического метода.
2. Отличие клинико-генеалогического метода от генеалогического.
3. Возможности и сферы использования генеалогического метода.

Занятие 6

1. Содержание и возможности близнецового метода.
2. Содержание и возможности популяционно-статистического метода.
3. Содержание и возможности биохимического (онтогенетического) метода.
4. Содержание и возможности биологического моделирования.
5. Содержание и возможности математического моделирования.

Занятие 7

1. Причины и частота встречаемости генных болезней.
2. Варианты возможных нарушений на молекулярном уровне при генных болезнях.
3. Факторы, влияющие на клиническое проявление генных болезней.
4. Болезни углеводного обмена (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, гликогеновая болезнь).

5. Болезни липидного обмена (сфинголипедозы, болезнь Немана-Пика, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса).
6. Болезни стероидного обмена (адреногенитальный синдром, тестикулярная феминизация, гипофизарный нанизм).
7. Болезни пуринового и пиримидинового обмена (подагра, синдром Леша-Найяна).
8. Болезни соединительной ткани (синдром Марфана, мукополисахаридозы, коллагеновая болезнь, болезнь Эллерса-Данлоса, ахондроплазия, синдром Коффина-Лоури).
9. Болезни крови:
 - а) наследственные нарушения гема и порфирина (гемоглобинопатии: талассемия, серповидно-клеточная анемия);
 - б) нарушения обмена в эритроцитах (гемолитические анемии).
10. Болезни обмена металлов (синдром Вильсона-Коновалова).
11. Наследственные синдромы всасывания в пищеварительном тракте (муковисцидоз, непереносимость лактозы).
12. Болезни обмена витаминов (гомоцистинурия и др.).
13. Генетические расстройства системы свертывания крови.
14. Генетика болезней мышц.
15. Генетика болезней нервной системы.
16. Генетика и патогенез массовой близорукости.
17. Генетические факторы при некоторых эндокринных заболеваниях (сахарный диабет, семейный зоб и др.).

Занятие 8

1. Причины и частота встречаемости хромосомных болезней человека.
2. Классификация хромосомных болезней по типу мутаций: моносомия, частичная моносомия, трисомия, частичная трисомия.
3. Причины и механизмы хромосомных нарушений.
4. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
5. Синдром Клайнфельтера.
6. Синдром Шерешевского-Тернера.
7. Трисомия по X-хромосоме.
8. Синдром Дауна.
9. Синдром Патау.
10. Синдром Эдвардса.
11. Ложный и истинный мужской гермафродитизм.
12. Редкие хромосомные болезни.

Занятие 9

1. Причины и частота встречаемости мультифакториальных болезней.
2. Факторы, влияющие на клиническое проявление мультифакториальных болезней.
3. Особенности мультифакториальных заболеваний.
4. Болезни с нетрадиционным типом наследования.
5. Болезни импринтинга (синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана).
6. Болезни экспансии (синдром Мартина-Белла, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
7. Митохондриальные болезни.
8. Болезни с наследственной предрасположенностью (шизофрения, эпилепсия, сахарный диабет и др.).

Темы докладов и презентаций

1. Синдром Клайнфельтера.

2. Синдром Шерешевского-Тернера.
3. Трисомия по X-хромосоме.
4. Синдром Дауна.
5. Синдром Патау.
6. Синдром Эдвардса.
7. Ложный и истинный мужской гермафродитизм.
8. Редкие хромосомные болезни.
9. Болезни углеводного обмена (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, гликогеновая болезнь).
10. Болезни липидного обмена (сфинголипедозы, болезнь Немана-Пика, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса).
11. Болезни стероидного обмена (адреногенитальный синдром, тестикулярная феминизация, гипофизарный нанизм).
12. Болезни пуринового и пиримидинового обмена (подагра, синдром Леша-Найяна).
13. Болезни соединительной ткани (синдром Марфана, мукополисахаридозы, коллагеновая болезнь, болезнь Эллерса-Данлоса, ахондроплазия, синдром Коффина-Лоури).
14. Болезни крови:
 - а) наследственные нарушения гема и порфирина (гемоглобинопатии: талассемия, серповидно-клеточная анемия);
 - б) нарушения обмена в эритроцитах (гемолитические анемии).
15. Болезни обмена металлов (синдром Вильсона-Коновалова).
16. Наследственные синдромы всасывания в пищеварительном тракте (муковисцидоз, непереносимость лактозы).
17. Болезни обмена витаминов (гомоцистинурия и др.).
18. Генетические расстройства системы свертывания крови.
19. Генетика болезней мышц.
20. Болезни импринтинга (синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана).
21. Болезни экспансии (синдром Мартина-Белла, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
22. Митохондриальные болезни.
23. Болезни с наследственной предрасположенностью (шизофрения, эпилепсия, сахарный диабет и др.).
24. Генетика болезней нервной системы.
25. Генетика и патогенез массовой близорукости.

Рекомендации по подготовке докладов и презентаций

1. Кратко, логично, доступно и интересно, последовательно изложить основное содержание темы в необходимом, по мнению автора, объеме.
2. Указать в докладе название болезни и ее причину, локализацию мутации в хромосоме, нарушение обмена веществ, дефектный фермент, клиническую картину, характер наследования.
3. Уложиться в регламент 7-10 минут.
4. Презентация должна содержать иллюстрации к докладу. Следует использовать разные виды слайдов: с текстом, таблицами, фотографиями.
4. Количество слайдов в презентации не более 10-12.
5. Представить содержание доклада в распечатанном виде, включая титульный лист (название темы, фамилию автора, год написания) и список использованных источников для доклада.

6. Критерии оценивания результатов освоения дисциплины (модуля)

6.1. Оценочные средства и критерии оценивания для текущей аттестации

Текущий контроль проводится в форме самостоятельной работы по изучению темы, подготовке докладов и презентации, устных или письменных опросов.

Типовые проверочные задания

Задания к практическим занятиям

Задания к занятию «Генеалогический метод в генетике человека»

Задание 1. Определите характер наследования признаков по предложенным схемам (схемы зарисовать). Укажите гетерозиготных носителей рецессивных мутантных генов (на соответствующих схемах) точкой в центре фигуры.

Задание 2. Родословная фараона XVIII династии Тутанхамона. Зарисуйте приведенную схему родословной и определите родственные отношения между всеми участниками близкородственных браков.

Задание 3. Родословная Клеопатры VII. Зарисуйте схему родословной Клеопатры VII, установите родственные отношения между всеми участниками близкородственных браков и объясните, почему в родословной Тутанхамона близкородственные браки были либо бесплодными, либо приводили к ранней смерти членов семьи, а в родословной Клеопатры VII такого не наблюдалось.

6.1.1. Критерии оценивания уровня освоения знаний в ответах на вопросы к практическим занятиям и заданиях для самостоятельной работы.

"Отлично" выставляется студенту, который демонстрирует при ответе всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой. Свободно ориентируется в основной и дополнительной литературе, рекомендованной программой, а так же показывает усвоение взаимосвязи основных понятий дисциплины и их значений для приобретаемой профессии, проявляет творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.

"Хорошо" выставляется студенту, который демонстрирует при ответе хорошее знание учебно-программного материала, успешно выполнил предусмотренные задания, усвоил основную литературу, рекомендованную в программе. Показывает систематический характер знаний по дисциплине и способен к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.

"Удовлетворительно" выставляется студенту, обнаружившему знание основного учебного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учёбы и предстоящей работы по профессии, справляющимся с выполнением заданий, предусмотренных программой, знакомый с основной литературой, рекомендованной программой, допустившим погрешности в ответе, но обладающим необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.

"Неудовлетворительно" выставляется студенту, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий, не ознакомившемуся с основной литературой, предусмотренной программой, и не овладевшему базовыми знаниями, предусмотренными по данной дисциплине и определёнными предметными умениями.

Промежуточный контроль осуществляется в форме зачета с учетом участия обучающихся во всех видах работ: посещения занятий, выполнения практических самостоятельных работ и ведения рабочей тетради, подготовке докладов и презентаций, участия в обсуждениях, дискуссиях, в индивидуальной и групповой работе, оценки за различные виды опроса.

6.2. Оценочные средства и критерии оценивания для промежуточной аттестации

6.2.1. Зачет

Промежуточный контроль осуществляется в форме зачета с учетом участия обучающихся во всех видах работ: посещения занятий, выполнения практических самостоятельных работ и ведения рабочей тетради, оценки за различные виды опроса, участия в обсуждениях, дискуссиях.

Критерии оценивания:

«**Зачтено**» выставляется студенту, который:

- выполнил все практические работы;
- подготовил и выступил с 1-2 докладом и презентацией и получил положительную оценку;
- активно работал на практических занятиях при обсуждении текущих тем по изучаемому предмету; ответы оценивались на оценку не ниже «удовлетворительно».

«**Не зачтено**» выставляется студенту, который:

- выполнил не все практические работы;
- не подготовил ни одного доклада с презентацией или не получил положительной оценки;
- или не активно работал на практических занятиях при обсуждении текущих тем по изучаемому предмету; ответы оценивались на оценку ниже «удовлетворительно».

7. Перечень основной и дополнительной литературы

7.1. Список основной литературы:

1. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс: учебное пособие для вузов / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 276 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-06631-9. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/493759>
2. Генетика: учебник для вузов / П. С. Катмаков, В. П. Гавриленко, А. В. Бушов, Е. И. Анисимова; под общей редакцией П. С. Катмакова. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 278 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-14484-0. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/477697>
3. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490829>

7.2. Список основной литературы:

1. Асанов Ю.И. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.Н. Морозов; под ред. А.Ю. Асанова. — М.: Издательский центр «Академия», 2003.

2. Бочков Н.П. Медицинская генетика/Н.П.Бочков, А.Ф.Захаров, В.И.Иванов, – М. «Медицина», 1984.
3. Щипков В.П. Общая и медицинская генетика/В.П.Щипков, Г.Н.Кривошеина. – М.: Издательский центр «Академия», 2003.
4. Проблемы медицинской генетики /под ред. В.П.Эфроимсона – М.: Издательство «Медицина», 1970.
5. Биология. Углубленный курс./[В.Н.Ярыгин и др.]; под ред. В.Н.Ярыгина. – М: «Юрайт», 2012.
6. Борисова Т.Н. Медицинская генетика: учеб. пособие для вузов/ Т.Н. Борисова, Г.И. Чуваков – 2-е изд. – М.: Юрайт, 2017. – 182с.
7. Викторова Т.В. Биология/Т.В.Викторова, А.Ю.Асанов. – М.: Издательский центр «Академия», 2011.
8. Мастюкова Е.М. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии/Е.М.Мастюкова; под ред. В.И.Селиверстова и Б.П.Пузанова. – М: Гуманитарный издательский центр «Владос», 2005.
9. Шевченко В.А. Генетика человека/В.А.Шевченко, Н.А.Топорина, Н.С.Стволинская. – М.: Гуманитарный издательский центр «Владос», 2002.

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

Сайт ВОЗ – <http://www.who.int.ru>

Сайт Роспотребнадзора – [http:// www. Rospotrebnadzor.ru](http://www.Rospotrebnadzor.ru)

Сайт Росприроднадзора – [http:// www.rpn.gov.ru](http://www.rpn.gov.ru)

Сайт ФГУ «ЦНИИОИЗ Минздравсоцразвития РФ» – [http:// www.mednet.ru](http://www.mednet.ru)

Образовательный портал <http://fatpoint.ru>

8. Материально-техническая база

- беспроводной интерактивный планшет;
- Ноутбук HP;
- мультимедийный проектор BenQ (ауд. 43)

- специальные столы с подсветкой для работы с микроскопами;
- микроскопы МБР-1;
- микроскопы МБС-9;
- электрифицированный стенд;
- наборы микропрепаратов;
- модели органов человека;
- таблицы по темам (ауд. 54)

9. Программное обеспечение

Microsoft Open License (Windows XP, 7, 8, 10, Server, Office 2003-2016), лицензия 66975477 от 03.06.2016 (бессрочно).

Обучающимся обеспечен доступ к ЭБС «Юрайт», ЭБС «IPRbooks», доступ в электронную информационно-образовательную среду университета, а также доступ к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 03B6A3C600B7ADA9B742A1E041DE7D81B0
Владелец: Артеменков Михаил Николаевич
Действителен: с 04.10.2021 до 07.10.2022