

Бюджетное учреждение высшего образования
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

_____ Е.В. Коновалова

16 июня 2022 г., протокол УС №6

Генетика человека

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Биологии и биотехнологии**

Учебный план b060301-Биохим-22-4.plx
06.03.01 БИОЛОГИЯ
Направленность (профиль): Биохимия

Квалификация **Бакалавр**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **4 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 144

в том числе:

аудиторные занятия 32

самостоятельная работа 76

часов на контроль 36

Виды контроля в семестрах:
экзамены 8

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	8 (4.2)		Итого	
	10			
Неделя	уп	рп	уп	рп
Лекции	16	16	16	16
Практические	16	16	16	16
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	76	76	76	76
Часы на контроль	36	36	36	36
Итого	144	144	144	144

Программу составил(и):

д-р. биол. наук, профессор, Стариков В.П. ; канд.биол.наук, препод., Ибрагимова Д.В. _____

Рабочая программа дисциплины

Генетика человека

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки 06.03.01 БИОЛОГИЯ (уровень бакалавриата) (приказ Минобрнауки России от 07.08.2014 г. № 944)

составлена на основании учебного плана:

06.03.01 БИОЛОГИЯ

Направленность (профиль): Биохимия

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 16.06.2022 протокол № 6.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Биологии и биотехнологии

Зав. кафедрой канд.биол.наук, доцент Берников К.А.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Целью дисциплины "Генетика человека" является
1.2	- освоение базовых теоретических знаний о наследственности и изменчивости человека, о закономерностях и современных достижениях генетики, геномики, протеомики, медицинской генетики;
1.3	- изучение прикладных аспектов использования знаний в области генетики человека,
1.4	- знакомство с современным оборудованием и методами исследований, используемых в генетике человека: генеалогического, биохимического, цитогенетического, молекулярного, популяционного, метода близнецов.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В.ДВ.06
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Биология человека
2.1.2	Биология размножения и развития
2.1.3	Генетика
2.1.4	Клеточная биология
2.1.5	Иммунология
2.1.6	Гистология с основами цитологии
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	Генетическая инженерия
2.2.2	Нанобиотехнологии

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ОПК-7: способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике

ОПК-14: способностью и готовностью вести дискуссию по социально-значимым проблемам биологии и экологии

ПК-1: способностью эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	иметь представление об основных закономерностях и достижениях генетики, биохимических и цитологических основах наследственности, закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; основные требования к дискуссии, терминологию, закономерности, достижения, основные методы и социально-значимые проблемы генетики человека; технику безопасности при работе с приборами и химическими реактивами; современные экспериментальные методы генетики человека
3.2	Уметь:
3.2.1	применять базовые представления об основных закономерностях генетики, анализировать результаты биохимических и цитологических методов, используемых в генетике человека; вести дискуссию по социально-значимым проблемам генетики человека, использовать теоретические знания об основных закономерностях, достижениях и методах генетики человека; настраивать и использовать по назначению лабораторное оборудование, изготавливать препараты для генетических исследований
3.3	Владеть:
3.3.1	методами изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии, методами предварительной диагностики наследственных болезней; методологией диалога по социально-значимым проблемам генетики человека, методикой проведения дискуссии по основным методам биохимических и цитологических исследований, закономерностям наследования признаков, структуре генома; навыками работы с современным оборудованием для генетических исследований, современными экспериментальными методами работы с биологическими объектами при генетических исследованиях

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)							
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Инте-ракт.	Примечание
	Раздел 1. Генетика человека и ее место в системе наук.						
1.1	Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки. /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1	0	
1.2	Работа с литературой. Подготовка к устному опросу. /Ср/	8	12	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1 Л3.2	0	
	Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности						
2.1	Цитологические основы наследственности. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Биохимические основы наследственности. ДНК и РНК. Гены и их структура. Генетический код и его свойства. /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1	0	
2.2	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Генеалогический метод, графическое изображение родословных и генеалогический анализ. /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2Л3.1 Л3.2	0	
2.3	Законы наследования признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2Л3.1	0	
2.4	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Близнецовый метод. /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2Л3.1 Л3.2	0	
2.5	Молекулярные основы наследственности. Сцепление генов и кроссинговер. Генетическая роль ДНК. Полуконсервативная репликация ДНК. Репарация ДНК. Компактизация ДНК и структура хроматина /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2Л3.1	0	
2.6	Молекулярный механизм кроссинговера. Определение расстояния между генами. Картирование генов. Генетические карты. Цитологические карты. /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1 Л3.2	0	
2.7	Взаимодействие неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное с полом наследование и вызванные этим заболевания. Карты хромосом человека. /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1	0	
2.8	Методы изучения наследственности и изменчивости человека. Популяционно- статистический метод. Закон Харди- Вайнберга /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2Л3.1 Л3.2	0	

2.9	Наследственные свойства крови.Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2Л3.1	0	
2.10	Методы изучения наследственности и изменчивости человека. Цитогенетический и биохимический методы. /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2Л3.1 Л3.2	0	
2.11	Иммуногенетический метод.Методы пренатальной диагностики. /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2Л3.1 Л3.2	0	
2.12	Работа с литературой. Подготовка к устному опросу.Решениегенетических задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования. Составление опорного конспекта «Генетическая роль ДНК». /Ср/	8	32	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1	0	
Раздел 3. Изменчивость генетического материала							
3.1	Мутационная изменчивость.Молекулярные механизмы мутагенеза. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза. /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2Л3.1	0	
3.2	Выявление мутагенов в окружающей среде и косвенная оценка возможного их влияния на организм. Изменчивость и виды мутаций у человека. /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2Л3.1 Л3.2	0	
3.3	Хромосомные болезни.Количественные и структурные аномалии аутосом. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом.Структурные аномалии хромосом /Лек/	8	2	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2Л3.1	0	
3.4	Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. /Пр/	8	2	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2Л3.1 Л3.2	0	
3.5	Работа с литературой. Подготовка к устному опросу. подготовка к тестовому заданию. Подготовка к написанию контрольных работ. /Ср/	8	32	ОПК-7 ОПК-14	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1	0	
3.6	/Контр.раб./	8	0	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1	0	темы контрольных работ
3.7	/Экзамен/	8	36	ОПК-7 ОПК-14 ПК-1	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3Л3.1	0	вопросы к экзамену

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

5.1. Контрольные вопросы и задания

Представлено отдельным документом

5.2. Темы письменных работ

Представлено отдельным документом
5.3. Фонд оценочных средств
Представлено отдельным документом
5.4. Перечень видов оценочных средств
Представлено отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)				
6.1. Рекомендуемая литература				
6.1.1. Основная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Шевченко В. А., Топорнина Н. А., Стволинская Н. С.	Генетика человека: учебник для студентов высших учебных заведений	М.: Владос, 2004	30
Л1.2	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебное пособие	Москва: Издательство Юрайт, 2019, [Электронный ресурс]	1
Л1.3	Хандогина Е. К.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник для медицинских училищ и колледжей	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017	55
Л1.4	Васильева Е. Е.	Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо	Санкт-Петербург: Лань, 2021, [Электронный ресурс]	1
6.1.2. Дополнительная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Тузова Р. В., Ковалев Н. А.	Молекулярно-генетические механизмы эволюции органического мира. Генетическая и клеточная инженерия: Монография	Минск: Белорусская наука, 2010, [Электронный ресурс]	1
Л2.2	Божкова В. П.	Основы генетики: Учебное пособие	Москва: ПАРАДИГМА, 2009, [Электронный ресурс]	1
Л2.3	Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Давыдов В.В., Рачковская И.В.	Медицинская биология и общая генетика: учебник	Москва: Вышэйшая школа, 2017, [Электронный ресурс]	2
6.1.3. Методические разработки				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Соловых Г. Н., Раимова Е. К., Нефедова Е. М., Кануникова Е. А., Тихомирова Г. М.	Рабочая тетрадь для практических занятий модуль 2 «Генетика человека»	Оренбург: Оренбургская государственная медицинская академия, 2012, [Электронный ресурс]	1

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
ЛЗ.2	Соловых Г. Н., Раимова Е. К., Нефедова Е. М., Кануникова Е. А., Тихомирова Г. М.	Рабочая тетрадь для самостоятельной работы модуль 2 «Генетика человека»	Оренбург: Оренбургская государственная медицинская академия, 2012, [Электронный ресурс]	1

6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.1.1 Операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office.

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

6.3.2.1 Справочные информационные базы: «Гарант», «Консультант плюс», «Консультант-регион»

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1 Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа (практических занятий), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации оснащены: типовой учебной мебелью, техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации.