

**МИНОБРНАУКИ РОССИИ**

**Федеральное государственное автономное образовательное  
учреждение высшего образования "Пермский  
государственный национальный исследовательский  
университет"**

**Кафедра ботаники и генетики растений**

Авторы-составители: **Шибанова Наталья Леонидовна  
Боронникова Светлана Витальевна**

Рабочая программа дисциплины

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

Код УМК 95141

Утверждено  
Протокол №8  
от «07» июня 2024 г.

Пермь, 2024

## **1. Наименование дисциплины**

Генетика человека

## **2. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина входит в обязательную часть Блока « Б.1 » образовательной программы по направлениям подготовки (специальностям):

Направление подготовки: **04.03.01** Химия  
направленность Биомедицинские технологии

### **3. Планируемые результаты обучения по дисциплине**

В результате освоения дисциплины **Генетика человека** у обучающегося должны быть сформированы следующие компетенции:

**04.03.01** Химия (направленность : Биомедицинские технологии)

**ОПК.1** Владеет базовыми знаниями о современной научной картине мира на основе положений, законов и методов математических и естественных наук

#### **Индикаторы**

**ОПК.1.1** Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук

#### 4. Объем и содержание дисциплины

<b>Направление подготовки</b>	04.03.01 Химия (направленность: Биомедицинские технологии)
<b>форма обучения</b>	очная
<b>№№ триместров, выделенных для изучения дисциплины</b>	7
<b>Объем дисциплины (з.е.)</b>	3
<b>Объем дисциплины (ак.час.)</b>	108
<b>Контактная работа с преподавателем (ак.час.), в том числе:</b>	42
<b>Проведение лекционных занятий</b>	28
<b>Проведение практических занятий, семинаров</b>	14
<b>Самостоятельная работа (ак.час.)</b>	66
<b>Формы текущего контроля</b>	Входное тестирование (1) Защищаемое контрольное мероприятие (1) Итоговое контрольное мероприятие (1) Письменное контрольное мероприятие (1)
<b>Формы промежуточной аттестации</b>	Зачет (7 триместр)

## **5. Аннотированное описание содержания разделов и тем дисциплины**

### **Раздел 1. Введение. Методы изучения генетики человека**

#### **Тема 1. Предмет, задачи и история генетики человека**

Предмет, задачи и разделы генетики человека. Краткий очерк истории генетики человека от зарождения до становления как самостоятельной научной дисциплины. Особенности человека как объекта генетических исследований. Генетическая уникальность индивида. Перспективы и нерешенные проблемы генетики человека.

#### **Тема 2. Классические методы**

1. Генеалогический метод. Принципы составления родословных. Типы наследования. Пенетрантность и экспрессивность .
2. Близнецовый метод. Биология близнецовости, диагностика зиготности, конкордантность.
3. Биохимический метод. Изучение биохимии нуклеиновых кислот, белков, ферментов у здоровых и больных людей, выявление гетерозиготных носителей наследственных заболеваний.
4. Цитогенетический метод. Кариотип человека в норме. Денверская классификация хромосом человека. Основные методы цитогенетического анализа. Морфологические маркеры хромосом. Анализ делеций. Гибридизация соматических клеток. ДНК-маркеры. Геномная дактилоскопия.
5. Мутационный метод. Методы учета мутаций у человека. Классификации мутаций. Болезни, вызванные мутациями.
6. Популяционный метод. Популяции и генофонд. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, изменяющие генные частоты в популяциях. Кровнородственные браки. Генетический груз.

#### **Тема 3. Специфический метод генетики человека**

Антропогенетический метод. Дерматоглифика: дактилоскопия, пальмоскопия, плантоскопия.

### **Раздел 2. Геном человека**

#### **Тема 4. Организация генетического материала**

Изучение структуры и активности генома с помощью методов молекулярной генетики. Программа «Геном человека». Последние достижения в исследованиях генома человека.

#### **Тема 5. Балансовая теория определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом**

Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол у человека. Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование при не расхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола человека. Роль гормонов в размножении. Уровни половой дифференцировки человека. Аномалии полового развития.

### **Раздел 3. Наследственные болезни**

#### **Тема 6. Классификация наследственных болезней**

Наследственные болезни и врожденные пороки развития. Классификация болезней: моногенные, хромосомные, митохондриальные и мультифакториальные. Использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей для диагностики наследственных заболеваний. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Основы онкогенетики.

#### **Тема 7. Клиническая генетика**

Задачи медико-генетического консультирования. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. Генетический скрининг. Лечение наследственных болезней обмена веществ. Генотерапия.

#### **Раздел 4. Генетические основы количественной изменчивости. Евгенизм**

##### **Тема 8. Наследуемость интеллекта**

Количественная изменчивость и методы ее описания. Наследственность и среда как факторы возникновения количественной изменчивости. Показатель наследуемости. Генетический контроль формирования психических характеристик человека. Представления об интеллекте, используемые в генетике человека. Определение коэффициента умственного развития (IQ) и наследуемость интеллекта.

##### **Тема 9. Понятие об евгенике**

Работы Гальтона. Развитие евгенических идей в России. Жесткий и мягкий евгенизм. Евгенизм в настоящее время и в будущем.

## **6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

Освоение дисциплины требует систематического изучения всех тем в той последовательности, в какой они указаны в рабочей программе.

Основными видами учебной работы являются аудиторские занятия. Их цель - расширить базовые знания обучающихся по осваиваемой дисциплине и систему теоретических ориентиров для последующего более глубокого освоения программного материала в ходе самостоятельной работы. Обучающемуся важно помнить, что контактная работа с преподавателем эффективно помогает ему овладеть программным материалом благодаря расстановке необходимых акцентов и удержанию внимания интонационными модуляциями голоса, а также подключением аудио-визуального механизма восприятия информации.

Самостоятельная работа преследует следующие цели:

- закрепление и совершенствование теоретических знаний, полученных на лекционных занятиях;
- формирование навыков подготовки текстовой составляющей информации учебного и научного назначения для размещения в различных информационных системах;
- совершенствование навыков поиска научных публикаций и образовательных ресурсов, размещенных в сети Интернет;
- самоконтроль освоения программного материала.

Обучающемуся необходимо помнить, что результаты самостоятельной работы контролируются преподавателем во время проведения мероприятий текущего контроля и учитываются при промежуточной аттестации.

Обучающимся с ОВЗ и инвалидов предоставляется возможность выбора форм проведения мероприятий текущего контроля, альтернативных формам, предусмотренным рабочей программой дисциплины. Предусматривается возможность увеличения в пределах 1 академического часа времени, отводимого на выполнение контрольных мероприятий.

Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации.

При проведении текущего контроля применяются оценочные средства, обеспечивающие передачу информации, от обучающегося к преподавателю, с учетом психофизиологических особенностей здоровья обучающихся.

## **7. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

При самостоятельной работе обучающимся следует использовать:

- конспекты лекций;
- литературу из перечня основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля);
- текст лекций на электронных носителях;
- ресурсы информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимые для освоения дисциплины;
- лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение из перечня информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине;
- методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

## 8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

### Основная:

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2018. — 182 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-01585-0. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. <https://urait.ru/bcode/414469>

### Дополнительная:

1. Шевченко В. А., Топорнина Н. А., Стволинская Н. С. Генетика человека: учебник для студентов вузов / В. А. Шевченко, Н. А. Топорнина, Н. С. Стволинская. - Москва: ВЛАДОС, 2004, ISBN 5-691-00477-8.-240.-Библиогр.: с. 237

2. Спейчер М. Р., Антонракис С. Е., Мотулски А. Г. Генетика человека по Фогелю и Мотулски: проблемы и подходы: пер. с англ. / М. Р. Спейчер, С. Е. Антонракис, А. Г. Мотулски. - Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2013, ISBN 978-5-94869-151-0.-1056.-Библиогр. в конце глав

## **9. Перечень ресурсов сети Интернет, необходимых для освоения дисциплины**

NCBI <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/> Раздел 3. Наследственные болезни

## **10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

Образовательный процесс по дисциплине **Генетика человека** предполагает использование следующего программного обеспечения и информационных справочных систем: презентационные материалы (слайды по темам лекционных и практических занятий); доступ в режиме on-line в Электронную библиотечную систему (ЭБС) доступ в электронную информационно-образовательную среду университета.

Перечень необходимого лицензионного и (или) свободно распространяемого программного обеспечения:

- 1) офисный пакет приложений (текстовый процессор, программа для подготовки электронных презентаций);
- 2) программа демонстрации видеоматериалов (проигрыватель);
- 3) приложение, позволяющее просматривать и воспроизводить медиаконтент PDF-файлов;
- 4) программы для просмотра и редактирования цифровых изображений;
- 5) программы для просмотра и редактирования DjVu-файлов.

Дисциплина не предусматривает использование специализированного программного обеспечения

При освоении материала и выполнения заданий по дисциплине рекомендуется использование материалов, размещенных в Личных кабинетах обучающихся ЕТИС ПГНИУ (**student.psu.ru**).

При организации дистанционной работы и проведении занятий в режиме онлайн могут использоваться:

система видеоконференцсвязи на основе платформы BigBlueButton (<https://bigbluebutton.org/>).

система LMS Moodle (<http://e-learn.psu.ru/>), которая поддерживает возможность использования текстовых материалов и презентаций, аудио- и видеоконтент, а так же тесты, проверяемые задания, задания для совместной работы.

система тестирования Indigo (<https://indigotech.ru/>).

## **11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Для проведения лекционных занятий необходима учебная аудитория, оснащенная специализированной мебелью, демонстрационным оборудованием (проектор, экран, компьютер/ноутбук) с соответствующим программным обеспечением, меловой (и) или маркерной доской.

Для проведения практических занятий необходима учебная аудитория, оснащенная специализированной мебелью, демонстрационным оборудованием (проектор, экран, компьютер/ноутбук) с соответствующим программным обеспечением, меловой (и) или маркерной доской.

Для самостоятельной работы необходимы помещения Научной библиотеки ПГНИУ. Помещения Научной библиотеки ПГНИУ, обеспечивают доступ к локальной и глобальной сетям.

Для проведения мероприятий текущего контроля и промежуточной аттестации, групповых и индивидуальных консультаций необходима учебная аудитория, оснащенная специализированной мебелью, демонстрационным оборудованием (проектор, экран, компьютер/ноутбук) с соответствующим

программным обеспечением, меловой (и) или маркерной доской

Помещения научной библиотеки ПГНИУ для обеспечения самостоятельной работы обучающихся:

1. Научно-библиографический отдел, корп.1, ауд. 142. Оборудован 3 персональными компьютера с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

2. Читальный зал гуманитарной литературы, корп. 2, ауд. 418. Оборудован 7 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

3. Читальный зал естественной литературы, корп.6, ауд. 107а. Оборудован 5 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

4. Отдел иностранной литературы, корп.2 ауд. 207. Оборудован 1 персональным компьютером с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

5. Библиотека юридического факультета, корп.9, ауд. 4. Оборудована 11 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

6. Читальный зал географического факультета, корп.8, ауд. 419. Оборудован 6 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

Все компьютеры, установленные в помещениях научной библиотеки, оснащены следующим программным обеспечением:

Операционная система ALT Linux;

Офисный пакет Libreoffice.

Справочно-правовая система «КонсультантПлюс»

**Фонды оценочных средств для аттестации по дисциплине  
Генетика человека**

**Планируемые результаты обучения по дисциплине для формирования компетенции.  
Индикаторы и критерии их оценивания**

**ОПК.1**

**Владеет базовыми знаниями о современной научной картине мира на основе положений, законов и методов математических и естественных наук**

<b>Компетенция (индикатор)</b>	<b>Планируемые результаты обучения</b>	<b>Критерии оценивания результатов обучения</b>
<b>ОПК.1.1</b> Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Знание основных закономерностей наследственности и изменчивости человека, методов изучения генетики человека	<p style="text-align: center;"><b>Неудовлетворител</b></p> Не знает особенностей и специфики человека, как объекта генетики, основных закономерностей наследственности и изменчивости, методов изучения генетики человека, организации генома. <p style="text-align: center;"><b>Удовлетворительн</b></p> Знает особенности и специфику человека, как объекта генетики, частично знает основные закономерности наследственности и изменчивости, методы изучения генетики человека, не знает организацию генома. <p style="text-align: center;"><b>Хорошо</b></p> Знает особенности и специфику человека, как объекта генетики, основные закономерности наследственности и изменчивости, методы изучения генетики человека, частично знает организацию генома. <p style="text-align: center;"><b>Отлично</b></p> Знает особенности и специфику человека, как объекта генетики, основные закономерности наследственности и изменчивости, методы изучения генетики человека, организацию генома.

## Оценочные средства текущего контроля и промежуточной аттестации

Схема доставки : Базовая

**Вид мероприятия промежуточной аттестации :** Зачет

**Способ проведения мероприятия промежуточной аттестации :** Оценка по дисциплине в рамках промежуточной аттестации определяется на основе баллов, набранных обучающимся на контрольных мероприятиях, проводимых в течение учебного периода.

**Максимальное количество баллов :** 100

### Конвертация баллов в отметки

«отлично» - от 81 до 100

«хорошо» - от 61 до 80

«удовлетворительно» - от 45 до 60

«неудовлетворительно» / «незачтено» менее 45 балла

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
<b>Входной контроль</b>	Тема 1. Предмет, задачи и история генетики человека <b>Входное тестирование</b>	Знание основ общей генетики, основных закономерностей наследственности и изменчивости
<b>ОПК.1.1</b> Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Тема 5. Балансовая теория определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом <b>Письменное контрольное мероприятие</b>	Знание организации и передачи генетического материала, умение составления и анализа родословных, владение навыками решения задач по генетике человека
<b>ОПК.1.1</b> Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Тема 7. Клиническая генетика <b>Защищаемое контрольное мероприятие</b>	Презентация и сообщения по наследственным болезням человека, принципам организации медико-генетического консультирования, современным направлениям генетики человека
<b>ОПК.1.1</b> Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Тема 9. Понятие об евгенике <b>Итоговое контрольное мероприятие</b>	Знание основных закономерностей наследственности и изменчивости человека

### Спецификация мероприятий текущего контроля

#### Тема 1. Предмет, задачи и история генетики человека

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **0**

Проходной балл: **0**

<b>Показатели оценивания</b>	<b>Баллы</b>
Тест с выбором одного или нескольких вариантов ответов	20

**Тема 5. Балансовая теория определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом**

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **30**

Проходной балл: **14**

<b>Показатели оценивания</b>	<b>Баллы</b>
Составление и анализ родословных человека	10
Решение контрольной задачи по генетике человека	10
Анализ кариотипа человека в норме и при патологии	10

**Тема 7. Клиническая генетика**

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **30**

Проходной балл: **14**

<b>Показатели оценивания</b>	<b>Баллы</b>
Владеет навыками подготовки презентации	10
Знает роль наследственных факторов в развитии болезней человека, методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний	10
Умеет дать развёрнутый и подробный ответ на все поставленные вопросы	5
Умеет проанализировать материал, провести сравнение, выделить главное	5

**Тема 9. Понятие об евгенике**

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **40**

Проходной балл: **17**

<b>Показатели оценивания</b>	<b>Баллы</b>
Развёрнутый письменный ответ на вопросы	20
Выполнение тестовых заданий (20 вопросов)	20