

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой
генетики, цитологии и биоинженерии

В.Н. Попов
02.07.2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Б1.В.ДВ.02.01 Генетика человека

1. Код и наименование направления подготовки: 06.06.01 Биологические науки
2. Профиль подготовки: Генетика
3. Квалификация (степень) выпускника: исследователь, преподаватель-исследователь
4. Форма обучения: очная
5. Кафедра, отвечающая за реализацию дисциплины: генетики, цитологии и биоинженерии
6. Составители программы: Калаев Владислав Николаевич, д. б. н., проф.
7. Рекомендована: Научно-методическим советом медико-биологического ф-та протокол № 5 от 23.06.2021

(отметки о продлении вносятся вручную)

8. Учебный год: 2024-2025 Семестр(ы): 7

9. Цели и задачи учебной дисциплины: Цель: знакомство студентов с новейшими достижениями фундаментальных направлений генетики человека, и их реализацией применительно к диагностике и профилактике наследственных болезней, а также психолого-педагогическому взаимодействию с больными.

Задачи: Приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии. Понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза. Овладение генеалогическим методом, правильный сбор генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье. Обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний). Понимание целей, знание этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования. Ознакомление с нравственными и правовыми нормами оказания психолого-педагогической помощи людям с генетическими заболеваниями.

10. Место учебной дисциплины в структуре ООП: Учебная дисциплина «Генетика человека» относится к дисциплинам по выбору вариативной части Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки.

11. Планируемые результаты обучения по дисциплине/модулю (знания, умения, навыки), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников):

Компетенция		Планируемые результаты обучения
Код	Название	
ПК-24	способность применять знания по генетике и геномике в профессиональной деятельности	<p>Знать: предмет, цель и задачи дисциплины и ее значение для профессиональной деятельности</p> <p>Уметь: применять современные методы генетических исследований для изучения наследственности человека</p> <p>Владеть: информацией о современном состоянии исследований в различных областях генетики человека</p>
ПК-25	умение находить информацию о нуклеотидных последовательностях генов в современных базах данных	<p>Знать: основные методы генетического анализа, используемые для изучения процессов наследственности и изменчивости у человека</p> <p>Уметь: использовать методы исследований и информационно-коммуникационных технологий в научно-исследовательской деятельности</p> <p>Владеть: навыками самостоятельной работы с информационно-коммуникационными технологиями</p>

12. Объем дисциплины в зачетных единицах/час.(в соответствии с учебным планом) — 2 / 72.

Форма промежуточной аттестации зачет

13. Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	
	Всего	По семестрам
		7 семестр
Аудиторные занятия	4	4
в том числе: контактная работа	4	4
практические	-	-
лабораторные	-	-
Самостоятельная работа	68	68
Форма промежуточной аттестации (зачет – 0 час. / экзамен – __ час.)		
Итого:	72	72

13.1. Содержание дисциплины

п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины
1. Контактная работа		
1.1	Хромосомные болезни	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека. Мозаичные и полные формы хромосомных заболеваний. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Классификация хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов. Исходы хромосомных заболеваний.
1.2	Методы лабораторной диагностики хромосомной патологии	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов связанных с аномалиями в системе половых хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками кариотипа человека. Болезни, обусловленные микроаномалиями хромосом. Основные методы цитогенетического анализа. Методы дифференциальной окраски хромосом. Структурные и числовые нарушения хромосом. Понятие хромосомного мозаицизма. Кариотипирование метафазной пластинки лимфоцитов периферической крови человека в норме и при патологии.
1.3	Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней	Понятие о флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) и ее принцип. Типы ДНК-зондов, применяемых в молекулярно-генетических исследованиях. Одно-, двух и многоцветная FISH. Мультиплексная FISH. Применение FISH для физического картирования хромосом. Метод супрессионной гибридизации in situ (CISS) и его принцип. Метод синтеза ДНК in situ с помощью олигонуклеотидных праймеров (PRINS) и его принцип. Применение техники PRINS для быстрой идентификации хромосом на цитологических препаратах. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH) и его принцип. Применение метода CGH в клинической цитогенетике. Картирование мутантных генов моногенных наследственных заболеваний с помощью микроделетий. Понятие о смежных генных синдромах.
1.4	Пренатальная диагностика хромосомных болезней	Общая характеристика и классификация методов пренатальной диагностики хромосомных болезней. Место хромосомной патологии в группе беременных женщин с повышенным риском. История развития пренатальной диагностики хромосомных болезней. Плацентарный мозаицизм.

13.2. Темы (разделы) дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины	Виды занятий (часов)			
		КР	Лабораторные	Самостоятельная работа	Всего
1	Хромосомные болезни	1		10	11
2	Методы лабораторной диагностики хромосомной патологии	1		22	23
3	Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней	1		18	19
4	Пренатальная диагностика хромосомных болезней	1		18	19
	Итого:	4		68	72

14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Виды учебной работы и последовательность их выполнения:

- аудиторная: контактная работа – посещение в соответствии с учебным расписанием;
- самостоятельная работа: изучение теоретического материала для сдачи тестовых заданий;

Прохождение промежуточной аттестации – зачет (тестирование).

15. Перечень основной и дополнительной литературы, ресурсов интернет, необходимых для освоения дисциплины

а) основная литература:

№ п/п	Источник
1	Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики / Н.А. Курчанов. — 2-е изд. — СПб. : СпецЛит, 2009. - 192 с. — URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726
2	Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с. — URL: http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970426760.html

б) дополнительная литература:

№ п/п	Источник
1	Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие / Жимулев И.Ф. – Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007. - 480 с. - http://www.knigafund.ru/books/18890
2	Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции : учебник для вузов / С.Г. Инге-Вечтомов. — СПб. : Изд-во Н-Л, 2010 — 718 с.
3	Тератология человека : руководство для врачей / И.А. Кирилова [и др.] под ред. Г.И. Лазюка– М.: Медицина, 1991. – 480 с.
4	Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики (лекции): учебное пособие / Г.Р. Мутовин. – М.: Высшая школа, 1997. – 179 с.
5	Биология / В.Н. Ярыгин [и др.]; под ред. В.Н. Ярыгина. – М.: Высшая школа, 1997. – Кн. 1. – 448 с.
6	Фогель Ф. Генетика человека: в 3-х т. / Ф. Фогель, А. Мотульски. – М.: Мир, 1989. - Т. 1: История. Хромосомы человека. Формальная генетика / Пер. с англ. под ред. Ю. П. Алтухова, В. М. Гиндилиса. — 308 с. .
7	Биохимия человека: в 2-х т. / Р. Марри [и др.]. - М.: Мир, 2004. – Т. 1. – 381 с.; Т. 2. – 414 с.
8	Бочков Н.П. Принципы лечения наследственных болезней / Н.П. Бочков // Клиническая генетика. - 1997. - № 8. - С. 4 - 8.
9	Горбунова В.Н. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний / В.Н. Горбунова, В.С. Баранов. - СПб. : Специальная литература, 1997. - 287 с.
10	Гнатик Е.Н. Генетика человека: былое и будущее / Е.Н. Гнатик. – М.: Изд – во ЛКИ, 2007. – 280 с.
11	Пособие для изучающего медицинскую и клиническую генетику / Е.Т. Лильин [и др.] - М.: ЛМС, 1996. - 121 с.

в) информационные электронно-образовательные ресурсы (официальные ресурсы интернет)*:

№ п/п	Ресурс
1	www.lib.vsu.ru – ЗНБ ВГУ
2	http://biblioclub.ru
3	http://www.studmedlib.ru

* Вначале указываются ЭБС, с которыми имеются договора у ВГУ, затем открытые электронно-образовательные ресурсы

16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы

№ п/п	Источник
1	Калаев В.Н. Методы психогенетики: учебное пособие / В.Н. Калаев. – Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2009. – 74 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m09-10.pdf
2	Калаев В.Н. Сборник задач и упражнений к практическим занятиям по курсу «Генетика поведения», «Психогенетика», «Человек»: учебное пособие / В.Н. Калаев. – Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2004. – 56 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/dec04068.pdf
3	Калаев В.Н. Клинико-генеалогический и популяционно-статистический методы генетики человека: учебное пособие / В.Н. Калаев. – Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2008. – 46 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m08-109.pdf
4	Калаев В.Н. Лабораторный практикум по психогенетике: учебное пособие / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. — Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2013. — 158 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-122.pdf
5	Калаев В.Н. Избранные лекции по психогенетике: учебное пособие / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. — Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2013. — 130 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-143.pdf
6	Практикум по генетике человека / В. Н. Калаев [и др.] ; под общ. ред. В. Н. Калаева ; Воронежский государственный университет. – Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2019. – 206 с. -

17. Информационные технологии, используемые для реализации учебной дисциплины, включая программное обеспечение и информационно-справочные системы (при необходимости)

18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Специализированная мебель, проектор NEC V281W, ноутбук HP 530 KDO 92;

19. Фонд оценочных средств:

19.1. Перечень компетенций с указанием этапов формирования и планируемых результатов обучения

Код и содержание компетенции (или ее части)	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенции посредством формирования знаний, умений, навыков)	Этапы формирования компетенции (разделы (темы) дисциплины или модуля и их наименование)	ФОС* (средства оценивания)
ПК-24 -	Знать: предмет, цель и задачи дисциплины и ее значение для профессиональной деятельности	Хромосомные болезни	
	Уметь: применять современные методы генетических исследований для изучения наследственности человека	Методы лабораторной диагностики хромосомной патологии	
	Владеть: информацией о современном состоянии исследований в различных областях генетики человека	Методы лабораторной диагностики хромосомной	

		патологии	
ПК-25 -	Знать: основные методы генетического анализа, используемые для изучения процессов наследственности и изменчивости у человека	Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней	
	Уметь: использовать методы исследований и информационно-коммуникационных технологий в научно-исследовательской деятельности	Пренатальная диагностика хромосомных болезней Хромосомные болезни	
	Владеть: навыками самостоятельной работы с информационно-коммуникационными технологиями	Хромосомные болезни	
Промежуточная аттестация			КИМ (тестовые задания)

* В графе «ФОС» в обязательном порядке перечисляются оценочные средства текущей и промежуточной аттестаций.

19.2 Описание критериев и шкалы оценивания компетенций (результатов обучения) при промежуточной аттестации

Для оценивания результатов обучения на зачете используются следующие показатели (ЗУНы из 19.1):

- знание предмета, цели и задач дисциплины и ее значение для профессиональной деятельности
- знание основных методов генетического анализа, используемых для изучения процессов наследственности и изменчивости у человека
- умение применять современные методы генетических исследований для изучения наследственности человека
- умение использовать методы исследований и информационно-коммуникационных технологий в научно-исследовательской деятельности
- владение информацией о современном состоянии исследований в различных областях генетики человека
- владение навыками самостоятельной работы с информационно-коммуникационными технологиями

Соотношение показателей, критериев и шкалы оценивания результатов обучения.

Критерии оценивания компетенций	Уровень сформированности компетенций	Шкала оценок
Полное соответствие ответа обучающегося всем перечисленным критериям. Продемонстрировано знание предмета, цели и задач дисциплины и ее значение для будущей профессиональной деятельности; классификации генетических процессов и явлений; знание основных методов генетического анализа, используемые для изучения процессов наследственности и изменчивости у человека; умение применять современные методы генетических исследований для изучения наследственности человека; умение самостоятельно готовить научные сообщения в области генетики человека; владение информацией о современном состоянии исследований в различных областях генетики человека; владение принципами организации научного исследования по генетике человека.	Повышенный уровень	Отлично
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует двум из перечисленных показателей, но обучающийся дает правильные ответы на дополнительные вопросы. Недостаточно продемонстрировано владение информацией о современном состоянии исследований в различных областях генетики человека,	Базовый уровень	Хорошо

владение принципами организации научного исследования по генетике человека.		
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым трем из перечисленных показателей, обучающийся дает неполные ответы на дополнительные вопросы. Демонстрирует частичные знания основных методов генетического анализа, используемые для изучения процессов наследственности и изменчивости у человека, не умеет применять современные методы генетических исследований для изучения наследственности человека и не владеет информацией о современном состоянии исследований в различных областях генетики человека.	Пороговый уровень	Удовлетворительно
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым трем (четырем) из перечисленных показателей. Обучающийся демонстрирует отрывочные, фрагментарные знания, допускает грубые ошибки.	–	Неудовлетворительно

19.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

19.3.1 Тестовые задания

1. Каково число пар нуклеотидов в геноме человека?

- а) 24;
- б) 48;
- в) 46;
- г) 3,2 млн.;
- д) 32 тыс.;
- е) 23;
- ж) 3,2 млрд.

2. Как называются сегменты хромосом, флюоресцирующие при окрашивании акрихин-ипритом?

- а) Q;
- б) G;
- в) C;
- г) R;
- д) T;
- е) ядрышкообразующие районы.

3. Кто предложил идентифицировать хромосомы человека на основании их относительной длины и положения центромеры?

- а) Денвер;
- б) Патау;
- в) Леван и Тио;
- г) Касперсон.

4. Какой метод дифференциального окрашивания позволяет даже в интерфазном ядре идентифицировать У-хромосому?

- а) Q;
- б) G;
- в) C;
- г) R;
- д) T.

5. Какое наследственное заболевание человека характеризуется патологией экзокринных желез (бронхиальных, потовых, слезных, слюнных), а также поджелудочной железы и печени, проявляющееся в выделении секрета повышенной вязкости и сопровождающееся вторичными изменениями в легких, поджелудочной железе, кишечнике. Ген болезни локализован в сегментах 7q31.1 - 32 и кодирует белок-регулятор трансмембранной проводимости для ионов хлора. Чаще всего развитие болезни связано с делецией кодона фенилаланина в 508 положении гена. Изменение количества электролитов и белка в секрете желез нарушает его физико-химические свойства, повышая вязкость. В результате плохо отделяемый секрет закупоривает мелкие респираторные пути и небольшие протоки поджелудочной железы. Изменяется среда эпителиальной поверхности, что приводит к росту бактериальных колоний, нейтрофильному воспалению и нагноению слизистой и обуславливает основные клинические проявления - хронический легочный процесс и недостаточность экзокринной функции поджелудочной железы. Дети часто болеют пневмониями и бронхитами. Гнилостные процессы приводят к вздутию живота, обильному жирному стулу (жирные пятна на белье).

- а) фенилкетонурия;
- б) порфирия;

- в) муковисцидоз;
- д) синдром Марфана;
- ж) фосфат-диабет;

- г) гемоглобинопатия;
- е) гемофилия;
- з) галактоземия.

6. Частота этого заболевания 1:550 - 700 новорожденных. Среди умственно отсталых детей выявляются 10 -12 % больных с этим синдромом. При цитологическом анализе выделяют 3 формы. Больные имеют характерный фенотип: брахицефалическая форма черепа с укорочением передне-заднего размера и утолщением затылка, раскрытые роднички, избыток кожи на затылке, плоский профиль лица, эпикант (складка кожи на глазе, прикрывающая слезное мяско), монголоидный разрез глазных щелей, пятна Брушвильда (на границе склеры и радужки белые или жемчужные пятнышки), помутнение хрусталика, полуоткрытый рот с толстыми губами и высунутым языком (макроглоссия), небо узкое и короткое. Руки короткие и широкие, клинодактилия, на мизинце одна сгибательная складка, «обезьянья складка» (поперечная складка ладоней). Часто наблюдаются врожденные пороки сердца. Выражена задержка психомоторного развития, с возрастом нарастает интеллектуальный дефицит. Из-за частых респираторных заболеваний наблюдается высокая ранняя смертность детей. Следует отметить, что больные с этим синдромом кажутся гораздо более похожими друг на друга, чем родные братья и сестры, т.е. у них нарушения развития как бы канализируются в одном направлении, стирая многие черты индивидуальности. При транслокационной форме симптоматика более выражена, чем при регулярной трисомии. В кариотипе обнаруживают 46 хромосом, две обычные и одну маркерную (на которую произошла транслокация). Как называется этот синдром?

- а) полиплоидия;
- б) Дауна;
- в) Патау;
- г) Эдвардса;
- д) Шерешевского-Тернера;
- е) Клайнфельтера;
- ж) полисомия по X-хромосоме;
- з) Джекобс;
- и) «кошачьего крика».

7. При какой форме аутосомных синдромов отмечаются наибольшие аномалии развития?

- а) простой;
- б) транслокационной;
- в) мозаичной.

8. Этот синдром встречается с частотой 1:770 новорожденных девочек (три X-хромосомы). Синдром протекает бессимптомно в раннем детском возрасте и поэтому трудно выявляется. В подростковом возрасте у девочек иногда наблюдаются нарушения менструального цикла, умственная отсталость (но не всегда). Часто женщин с этим синдромом обнаруживают при проверке контингента психических учреждений с диагнозом шизофрения. Частота выявления шизофреноподобных психозов у больных с этим синдромом в 3 раза выше, чем в обычной популяции. Как называется этот синдром?

- а) полиплоидия;
- б) Дауна;
- в) Патау;
- г) Эдвардса;
- д) Шерешевского-Тернера;
- е) Клайнфельтера;
- ж) полисомия по X-хромосоме;
- з) Джекобс;
- и) «кошачьего крика».

9. Как называется предельный (конечный) срок, в течение которого повреждающее действие (тератогенный фактор), может вызывать данный порок развития?

- а) критический период;
- б) тератогенный терминационный период;
- в) тератоморф.

10. Как называется класс динамических мутаций, связанный с нестабильностью числа тринуклеотидных повторов в функционально значимых частях генов?

- а) экогенетические реакции;
- б) экспансия тринуклеотидных последовательностей;

- в) импринтинг;
 - г) митохондриальные болезни;
 - д) наследственные болезни человека, обусловленные дефектами систем репарации.
11. Молодые женщины в возрасте до 19 лет чаще рожают детей с синдромом ...
- а) полиплоидия;
 - б) Дауна;
 - в) Патау;
 - г) Эдвардса;
 - д) Шерешевского-Тернера;
 - е) Клайнфельтера;
 - ж) «кошачьего крика».
12. Среди геномных и хромосомных мутаций в популяции человека составляют ...
- а) синдромы, связанные с аутосомными трисомиями
 - б) нарушения числа половых хромосом
 - в) сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки хромосом
13. По какому типу наследуется фенилкетонурия?
- а) аутосомно-доминантному
 - б) аутосомно-рецессивному
 - в) X-сцепленному рецессивному
 - г) X-сцепленному доминантному
14. Среди причин пороков развития наибольшая доля приходится на ...
- а) генетические причины
 - б) мультифакториальные причины
 - в) средовые причины
15. Как называется способность опухоли проникать в прилежащие ткани и повреждать их?
- а) инвазивность;
 - б) метастазирование;
 - в) автономность;
 - г) бессмертие;
 - д) моноклональность.
16. Какая фаза канцерогенеза более длительная?
- а) инициация;
 - б) промотирование;
 - в) длительность обеих фаз приблизительно одинакова.
17. Кто автор вирусогенетической теории рака?
- а) Бовери, Меллер, де Фриз;
 - б) Георгиевский;
 - в) Зильбер.

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

Оценка знаний, умений и навыков, характеризующая этапы формирования компетенций в рамках изучения дисциплины осуществляется в ходе текущей и промежуточной аттестаций.

Текущая аттестация проводится в соответствии с Положением о текущей аттестации обучающихся по программам высшего образования Воронежского государственного университета. Текущая аттестация проводится в формах: *оценки результатов практической деятельности (беседа)*. Критерии оценивания приведены выше.

Промежуточная аттестация проводится в соответствии с Положением о промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования.

Контрольно-измерительные материалы промежуточной аттестации включают в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень полученных знаний.

При оценивании используются качественные шкалы оценок. Критерии оценивания приведены выше.