

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)

Структурное подразделение Институт естественных наук
Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии



УТВЕРЖДАЮ

Директор Института
естественных наук

Гаврик С.Ю.

« 26 » 02 20 26 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

По направлению подготовки 06.04.01 Биология
Программа магистратуры Генетика
Квалификация выпускника магистр
Форма обучения очная
Курс 1 (2 семестр), 2 (3 семестр) – ОФО

Луганск, 2026

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека» является частью основной профессиональной образовательной программы для подготовки магистров по направлению подготовки 06.04.01 Биология и программы магистратуры Генетика очной формы обучения.

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с Федеральным законом от 29 декабря 2012 г. №273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (с изменениями и дополнениями), ФГОС ВО – магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 11 августа 2020 г. №934 и Профессиональным стандартом, утвержденным Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации «Об утверждении профессионального стандарта» от 18 октября 2013 г. №544н (с изменением); Профессиональным стандартом, утвержденным Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации «Об утверждении профессионального стандарта» от 22 мая 2017 г. №432н; Профессиональным стандартом, утвержденным Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации «Об утверждении профессионального стандарта» от 16 сентября 2022 г. №561н.

СОСТАВИТЕЛЬ:

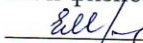
Профессор кафедры лабораторной диагностики, анатомии и физиологии ФГБОУ ВО «ЛГПУ», д.мед. н., профессор Бойченко Павел Константинович

Утверждена на заседании кафедры лабораторной диагностики, анатомии и физиологии

Протокол от « 22 » 01 2026 г. № 9

Заведующий

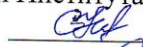
кафедрой лабораторной диагностики, анатомии и физиологии

 Е. М. Климочкина


ОДОБРЕНА на заседании учебно-методической комиссии Института естественных наук

Протокол от « 04 » 02 2026 г. № 7

Председатель учебно-методической комиссии Института естественных наук

 С. Н. Несторенко

СОГЛАСОВАНО:

Директор Департамента образования  В.В. Савенков

1. Цели и задачи учебной дисциплины

Цель освоения дисциплины: изучить организацию, структуру и функционирование генов человека.

Задача: формирование у студентов знаний о генетике человека.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Учебная дисциплина «Генетика человека» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений. Шифр дисциплины: Б1.В.03.

Содержание учебной дисциплины является логическим продолжением содержания дисциплин «Общая биология», «Генетика», «Цитология» и служит основой для освоения дисциплины «Генетика развития».

Необходимыми условиями для усвоения учебной дисциплины являются знания основ генетики и молекулярной биологии, умения самостоятельно анализировать и излагать базовую и специальную дополнительную информацию; самостоятельной работы со специализированной литературой.

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с индикаторами достижения компетенций

Код по ФГОС ОВ	Индикатор достижения	Результаты обучения по дисциплине
Профессиональные		
ПК-2		Знает: биологические базы данных, методы работы с научной информацией, основные теоретические и экспериментальные методы и средства решения задач в области генетики. Умеет: формулировать цели и задачи научных исследований в области генетики. Владеет навыками: самостоятельно формулировать цели и задачи научных исследований в области генетики; обоснованно выбирать теоретические и экспериментальные методы и средства решения

		сформулированных задач.
ПК-3		<p>Знает: методы математико-статистической обработки данных.</p> <p>Умеет: применять методические основы проектирования генетических и биологических исследований.</p> <p>Владеет навыками: работы в молекулярно-генетической лаборатории.</p>
ПК-4	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3	<p>Знает: современные характеристики и этапы работы биомедицинских производств.</p> <p>Умеет: применять в профессиональной деятельности современные представления об основах генной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования.</p> <p>Владеет навыками: для практической деятельности методами молекулярного клонирования и моделирования.</p>

4. Структура и содержание учебной дисциплины

4.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объём часов / зачетных единиц
	Очная форма
Общая трудоемкость дисциплины	144 ч./ 4 з.е.
Обязательная аудиторная нагрузка (всего часов) в том числе:	28
Лекции	22
Семинарские занятия	–
Практические занятия	–
Лабораторные работы	12
Курсовая работа / курсовой проект	–

Другие формы организации учебного процесса (контрольные работы, индивидуальные задания, консультации и др.)	–
Самостоятельная работа студента (всего часов)	98
Форма аттестации	экзамен (3 семестр)

4.2. Содержание разделов учебной дисциплины

Тема 1. Введение. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.

Вклад зарубежных и отечественных ученых в генетику человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Перспективы современной генетики человека.

Тема 2. Основы цитологической наследственности человека.

Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Клеточный цикл и его периоды.

Тема 3. Биохимические основы наследственности.

Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Реализация генетической информации.

Тема 4. Закономерности наследования признаков человека.

Законы наследования признаков у человека. Наследование менделирующих признаков. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Тема 5. Наследственность и среда.

Тема 6. Наследственные болезни человека и их классификация.

Тема 7. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Хромосомные болезни.

Вклад Т. Моргана в хромосомную теорию наследственности. Структурные аномалии хромосом. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.

Тема 8. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.

Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.

Тема 9. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Мутагенез и его виды. Фенокопии и генокопии.

Тема 10. Наследственное предрасположение к болезням.

Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью

Тема 11. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.

Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.

4.3. Лекции

№ п/п	Название темы	Объём часов
		Очная форма
1.	Введение. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.	2
2.	Основы цитологической наследственности человека.	2
3.	Биохимические основы наследственности.	2
4.	Закономерности наследования признаков человека.	2
5.	Наследственность и среда.	2
6.	Наследственные болезни человека и их классификация.	2
7.	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	2
8.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	2
9.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2
10.	Наследственное предрасположение к болезням.	2
11.	Медико-генетическое консультирование.	2

	Профилактика и лечение наследственных заболеваний	
Итого:		22

4.4. Практические / семинарские занятия не предусмотрены

4.5. Лабораторные работы

№ п/п	Название темы	Объём часов
		Очная форма
1.	Кариотип человека. Структура хромосом. Строение генов.	2
2.	Функциональные и структурные гены	2
3.	Генные болезни человека	2
4.	Хромосомные болезни человека	2
5.	Геномные болезни человека	2
6.	Методы изучения болезней человека	2
Итого:		12

4.6. Самостоятельная работа студентов

№ п/п	Название темы	Вид СРС	Объём часов
			Очная форма
1.	Проект «Геном человека».	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	4
2.	Современные методы картирования генома человека.	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
3.	Классификация, строение и основные свойства мобильных генетических элементов у человека.	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
4.	Характерные черты генома человека.	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	4
5.	Генетические карты человека.	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	8
6.	Генетические сети человека.	подготовка к практическим занятиям, конспект.	8

		материала	
7.	Полиморфизм генов человека. Однонуклеотидный полиморфизм.	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
8.	Организация некодирующей ДНК.	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	4
9.	Правила проведения генетического индивидуального профилактического консультирования, современные научно обоснованные рекомендации по вопросам планирования семьи	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
10.	Сцепленные с полом заболевания	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	4
11.	Аутосомно-рецессивные заболевания	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
12.	Аутосомно-доминантные заболевания	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
13.	Сцепленные с полом заболевания	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	4
14.	Скрининговые программы как профилактика врожденной и наследственной патологии	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	4
15.	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний	подготовка к практическим занятиям, конспект.	6

		материала	
16.	Геномная дактилоскопия человека	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
17.	Болезни экспансии	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	4
18.	Врожденные пороки развития человека	подготовка к практическим занятиям, конспект. материала	6
Итого:			98

4.7. Курсовые работы / проекты не предусмотрены

5. Методическое обеспечение, образовательные технологии

С целью формирования и развития профессиональных навыков, обучающихся необходимо использовать инновационные образовательные технологии при реализации различных видов аудиторной работы в сочетании с внеаудиторной. Используемые образовательные технологии и методы должны быть направлены на повышение качества подготовки путем развития у обучающихся способностей к самообразованию и нацелены на активацию и реализацию личностного потенциала.

Преподавание дисциплины ведется с применением следующих видов образовательных технологий:

Информационные технологии: использование электронных образовательных ресурсов (компьютерные презентации лекционного материала) при подготовке к лекциям, практическим и лабораторным занятиям.

Работа в команде: совместная работа студентов в группе при выполнении лабораторных работ, выполнении групповых домашних заданий по темам лабораторных работ.

6. Формы контроля освоения дисциплины

Текущая аттестация студентов производится в дискретные временные интервалы лектором и преподавателем(ями), ведущими практические работы по дисциплине в следующих формах:

- 1) подготовка презентаций, докладов;
- 2) подготовка и ответ на практических работах;
- 3) конспектирование тем самостоятельной работы.

Итоговый контроль по результатам освоения дисциплины проходит в форме устного зачета (включает в себя ответ на теоретические вопросы).

Баллы, которые получают студенты очной формы обучения

Вид учебной работы	Количество баллов
3 семестр	
Выполнение лабораторных работ	36
Самостоятельная работа (реферат)	14
Экзамен	50
Итого за семестр:	100

Накопительная система оценивания по 100-балльной шкале

Четырех-балльная система оценивания экзамена	100-балльная шкала	Буквенная шкала, соответствующая 100-балльной шкале	Система оценивания зачета
Отлично	90-100	А – отлично – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному	
Хорошо	83–89	В – очень хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом	

		баллов, близким к максимальному	
Хорошо	75–82	С – хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью; некоторые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы недостаточно; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения ни одного из них не оценено минимальным числом баллов, некоторые виды заданий выполнены с ошибками	зачтено
Удовлетворительно	63–74	Д – удовлетворительно – теоретическое содержание дисциплины освоено частично, но пробелы не носят существенного характера; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, содержат ошибки	
Удовлетворительно	50–62	Е – посредственно – теоретическое содержание курса освоено частично; некоторые практические навыки работы не сформированы, многие предусмотренные программой обучения учебные задания не выполнены либо качество выполнения некоторых из них оценено числом баллов, близким к минимальному	
Неудовлетворительно	21–49	ФХ – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса освоено частично; необходимые практические навыки работы не сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их	

		выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному; при дополнительной самостоятельной работе над материалом курса возможно повышение качества выполнения учебных заданий	
Неудовлетворительно	0–20	F – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса не освоено; необходимые практические навыки работы не сформированы; все выполненные учебные задания содержат грубые ошибки, дополнительная самостоятельная работа над материалом курса не приведет к какому-либо значимому повышению качества выполнения учебных заданий	незначтено

7. Учебно-методическое и программно-информационное обеспечение дисциплины

А) основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина [и др.]. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 192 с.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / . — Саратов : Профобразование, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-4488-0323-9. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/86133.html>

3. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2023. – 224 с.

4. Криничная, Н. В. Генетика : учебное пособие / И. Д. Соколов, П. К. Бойченко, М. В. Воронов. – Луганск : Книта, 2020. – 136 с.

5. Криничная, Н. В. Геномика с основами молекулярной генетики : Учебное пособие / М. В. Воронов, С.В. Кизименко. – Луганск : Книта, 2023. – 96 с.

6. Криничная, Н. В. Молекулярная биология : Учебное пособие / М. В. Воронов. – Луганск : Книта, 2022. – 120 с.

7. Примроуз, С. Геномика. Роль в медицине / С. Примроуз, Р. Тваймен. – М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2008. – 277 с.

8. Рабочая тетрадь для практических занятий модуль 2 «Генетика человека» / Г.Н. Соловых [и др.]. — Оренбург : Оренбургская государственная медицинская академия, 2012. — 15 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/21857.html>

9. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>

10. Сингер, М. Гены и геномы. В 2-х т. / М. Сингер, П. Берг. — М. : Мир, 1998.

Б) дополнительная литература:

1. Омеличкина, Ю.В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие / Ю. В. Омеличкина. — ИГМУ, 2014. — 70 с.

2. Попов, В. В. Геномика с молекулярно-генетическими основами / В. В. Попов. — Москва: ЛИБРОКОМ, 2009. — 298 с.

3. Штерн, К. Основы генетики человека / К. Штерн. — М. : Медицина, 1965. — 689 с.

В) интернет-ресурсы:

1. Проект «Геном человека» [Электронный ресурс]

URL:

https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D1%80%D0%BE%D0%B5%D0%BA%D1%82_%C2%AB%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D0%BC_%D1%87%D0%B5%D0%BB%D0%BE%D0%B2%D0%B5%D0%BA%D0%B0%C2%BB

3. Энциклопедия элементов ДНК [Электронный ресурс]

URL:

https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%AD%D0%BD%D1%86%D0%B8%D0%BA%D0%BB%D0%BE%D0%BF%D0%B5%D0%B4%D0%B8%D1%8F_%D1%8D%D0%BB%D0%B5%D0%BC%D0%B5%D0%BD%D1%82%D0%BE%D0%B2_%D0%94%D0%9D%D0%9A

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Лекционные занятия: комплект электронных презентаций/слайдов, аудитория, оснащенная презентационной техникой (проектор, экран, компьютер/ноутбук ...) и т.п.

– Технические средства учебы – компьютер, проектор;

– Учебно-наглядные пособия – таблицы, схемы.

