

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.
«14» 01 2025 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика с основами медицинской генетики

По направлению подготовки 06.03.01 Биология

Профиль подготовки Биомедицина и лабораторная диагностика

Квалификация выпускника бакалавр

Форма обучения очная, очно-заочная

Курс 2,3 – ОФО, 3,4 курс – ОЗФО

Луганск, 2025

Рабочая программа учебной дисциплины генетика с основами медицинской генетики является частью основной профессиональной образовательной программы для подготовки бакалавров по направлению подготовки 06.03.01 Биология и профилю подготовки Биомедицина и лабораторная диагностика очной / очно-заочной форм 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 – бакалавриат по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 7 августа 2020 г. № 920 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 (с изменениями и дополнениями).

СОСТАВИТЕЛЬ:

доцент кафедры лабораторной диагностики, анатомии и физиологии ФГБОУ ВО «ЛГПУ», кандидат биологических наук, доцент
Самчук Валентина Андреевна

Утверждена на заседании кафедры лабораторной диагностики, анатомии и физиологии ФГБОУ ВО «ЛГПУ».

Протокол от «18» 12 2024 г. № 9

Заведующий кафедрой
лабораторной диагностики,
анатомии и физиологии

 Климочкина Е.М.

Одобрена на заседании учебно-методической комиссии Института естественных наук ФГБОУ ВО «ЛГПУ».

Протокол от «13» 01 2025 г. № 6

Председатель учебно-методической комиссии
Института естественных наук

 Несторенко С.Н.

СОГЛАСОВАНО:

Директор Департамента образования

 Савенков В.В.

1. Цели и задачи учебной дисциплины

Цели изучения дисциплины:

- сформировать у студентов современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов; рассмотреть основные вопросы классической и современной генетики; ознакомить студентов с современными представлениями о закономерностях наследственности и изменчивости, их материальными основами, новейшими достижениями генетики, генетической инженерии; антропогенетики;
- ознакомить студентов с современными представлениями о генетических и молекулярно-биологических закономерностях патологий у человека, новейшими достижениями молекулярной биологии, реализации профессиональных интересов врача-лаборанта в области генетики; развить современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методах медицинской генетики для исследования механизмов онтогенеза в профессиональной деятельности.

Задачи:

- сформировать у будущих специалистов в области биологии современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов, разнообразии и единстве генетических механизмов, изменчивости генетического материала; структуре и функциях гена; генетике популяций;
- ознакомить с проблемами генетической инженерии и биотехнологии, их социальной ответственности;
- рассмотреть достижения и задачи антропогенетики; выработать умения и навыки цитогенетических исследований, генетического анализа, статистической обработки результатов опытов, решения задач;
- сформировать у студентов представления о генетических основах патологии у человека;

- раскрыть содержание базовых понятий, методов и принципов исследования в медицинской генетике;
- сформировать у студентов представления о природе наследственных заболеваний человека – этиологии, механизмах патогенеза, причинах клинического полиморфизма и возможности использования этих знаний для дифференциальной диагностики;
- ознакомить с профилактическими мероприятиями по выявлению групп повышенного риска среди населения;
- ознакомить с элементами генеалогической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики;
- раскрыть прикладной характер изучаемой дисциплины.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» относится к базовой части учебного плана. Индекс/блок дисциплины Б1.О.18/Б1.О – ОФО; Б1.О.18/Б1.О – ОЗФО.

Изучение данной дисциплины базируется на знаниях, полученных при изучении следующих дисциплин: цитологии, ботаники, зоологии, молекулярной генетики.

Необходимыми условиями для усвоения учебной дисциплины являются:

Знания: основных терминов и положений цитологии, генетических, морфологических, физиологических аспектов изучения клеток, общих принципов структурно-функциональной организации прокариотических и эукариотических клеток, особенностей химической организации клетки, сути механизмов, которые обеспечивают пролиферацию и дифференциацию клеток, закономерностей клеточного цикла.

Умения: раскрывать закономерности строения и функционирования клеток, различать морфологические и физиологические отличия прокариотических и эукариотических клеток, проводить наблюдения в природе, микроскопические исследования.

Навыки: микроскопических исследований, работы с компьютером и Интернет-ресурсами в области генетических и микроскопических исследований.

Изучение данной дисциплины базируется на знаниях, полученных при изучении следующих дисциплин: гистологии и цитологии, ботаники, зоологии, биологии размножения и развития.

Дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является основой для изучения следующих дисциплин: «Молекулярной биологии», «Общей биологии».

Дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является теоретической базой для прохождения ознакомительной практики по генетике.

Обучение студентов «Генетике с основами медицинской генетики» происходит на основании планомерного и постепенного развития генетических понятий и терминов, усвоения ведущих идей, теорий, научных фактов, которые являются основой для профессиональной подготовки, будущих специалистов в области биологии, и в качестве учителя биологии СШ, формированию их научного мировоззрения.

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

Код по ФГОС ВО	Индикатор достижения	Результаты обучения по дисциплине
Общепрофессиональные		
ОПК-3. Способен применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности.	ОПК-3.1. Знает основы эволюционной теории, анализирует современные направления исследования эволюционных процессов; историю развития, принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики; основы биологии размножения и индивидуального развития.	ОПК-3.1. Знает: содержание и значение работ Г. Менделя в формировании методологии генетики; методы и объекты исследований в генетике; гибридологический анализ и основные типы скрещиваний; хромосомные основы наследственности; наследственность, особенности наследственности при сцеплении генов; изменчивость, ее разновидности; пол и генетику пола; строение нуклеиновых кислот; генетический код; молекулярные механизмы наследственности; генетику индивидуального развития; популяционную и эволюционную генетику; структурную и функциональную геномику; генетику отдельных модельных видов; генетику человека; прикладные аспекты генетики; генетические основы селекции; социальные и этические аспекты генетики; место и значение генетики в курсе биологии средней школы; методы и объекты исследований в медицинской генетике; особенности организации регуляторных, транскрибирующихся и транслирующихся участков генома человека; природу наследственных

		заболеваний человека; этиологию, механизмы патогенеза, причины клинического полиморфизма и возможности использования этих знаний для дифференциальной диагностики; характер наследования и проявления патологических признаков; распространение генов, детерминирующих эти признаки в популяциях людей.
	<p>ОПК-3.2. Умеет использовать в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; использовать в профессиональной деятельности представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития; использовать в профессиональной деятельности современные представления о механизмах роста, морфогенезе и цитодифференциации, о причинах аномалий развития.</p>	<p>ОПК-3.2. Умеет: определять роль наследственности и изменчивости у растений, животных, грибов, микроорганизмов и человека; изготавливать временные препараты хромосом и изучать их под микроскопом; анализировать кариотипы и составлять кариограммы; проводить статистический анализ результатов скрещиваний; моделировать генетические исследования; решать задачи по генетике; составлять родословные; собирать, обрабатывать и сохранять биологический материал по наследственности и изменчивости; моделировать генетические исследования; решать задачи по медицинской генетике; пользоваться учебной, научной, методической литературой и интернет-ресурсами по общей и медицинской генетике; обобщать учебную информацию по теме и представлять ее в различных графических формах (сравнительных таблицах, графиках, схемах);</p>

		применять знания о структуре, организации, уровнях функционирования, стабильности и полиморфизме генома человека; проводить поиск информации по базам данных в области генетики человека и медицинской генетики; раскрыть прикладной характер изучаемой дисциплины.
	ОПК-3.3. Владеет основными методами генетического анализа; методами получения эмбрионального материала, воспроизведения живых организмов в лабораторных и производственных условиях.	ОПК-3.3. Владеет: навыками наблюдений, микроскопических исследований; морфометрии; работы с компьютером; работы с учебной и научной литературой в области генетики и медицинской генетики; навыками по проведению профилактических мероприятий по выявлению групп повышенного риска среди населения; элементарными практическими навыками генеалогической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.

Требования к результатам освоения содержания дисциплины

Студенты, завершившие изучение дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики», должны:

знать:

- содержание и значение работ Г. Менделя в формировании методологии генетики;
- методы и объекты исследований в генетике; гибридологический анализ и основные типы скрещиваний;

- хромосомные основы наследственности; особенности наследственности при сцеплении генов;
- изменчивость, ее разновидности;
- генетику пола; наследование, сцепленное с полом;
- строение нуклеиновых кислот; генетический код; молекулярные механизмы наследственности;
- генетику индивидуального развития; популяционную и эволюционную генетику;
- структурную и функциональную геномику; генетику отдельных модельных видов; генетику человека;
- прикладные аспекты генетики; социальные и этические аспекты генетики; место и значение генетики в курсе биологии средней школы;
- методы и объекты исследований в медицинской генетике; строение нуклеиновых кислот; генетический код; молекулярные механизмы наследственности; особенности организации регуляторных, транскрибирующихся и транслирующихся участков генома человека;
- природу наследственных заболеваний человека;
- этиологию, механизмы патогенеза, причины клинического полиморфизма и возможности использования этих знаний для дифференциальной диагностики;
- характер наследования и проявления патологических признаков; распространение генов, детерминирующих эти признаки в популяциях;

уметь:

- определять роль наследственности и изменчивости у растений, животных, грибов, микроорганизмов и человека;
- изготавливать временные препараты хромосом и изучать их под микроскопом;
- анализировать кариотипы и составлять кариограммы;
- проводить статистический анализ результатов скрещиваний;

- моделировать генетические исследования; решать задачи по генетике; составлять родословные;
- собирать, обрабатывать и сохранять биологический материал по наследственности и изменчивости;
- пользоваться учебной, научной, методической литературой и Интернет-ресурсом по генетике и медицинской генетике; обобщать учебную информацию по теме и представлять ее в различных графических формах (сравнительных таблицах, графиках, схемах);
- моделировать генетические исследования; решать задачи по медицинской генетике;
- применять знания о структуре, организации, уровнях функционирования, стабильности и полиморфизме генома человека;
- проводить поиск информации по базам данных в области генетики человека и медицинской генетики;
- раскрыть прикладной характер изучаемой дисциплины;

владеть:

- навыками микроскопических исследований; наблюдений, морфометрии, гербаризации;
- работы с компьютером; работы с учебной и научной литературой в области генетики;
- навыками по проведению профилактических мероприятий по выявлению групп повышенного риска среди населения;
- элементарными практическими навыками генеалогической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.

Перечисленные результаты обучения являются основой для формирования компетенций:

Общепрофессиональных (ОПК)

Способностью применять знание эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии,

генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности (ОПК-3).

4. Структура и содержание учебной дисциплины

4.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов/зачетных единиц	
	Очная форма	Очно-заочная форма
Общая учебная нагрузка (всего)	288 (8 зач. ед.)	288 (8 зач.ед.)
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего часов), в том числе:	96	48
Лекции	40	-8
Семинарские занятия	-	-
Практические занятия	-	-
Лабораторные работы	56	40
Курсовая работа /курсовой проект	-	-
Другие формы организации учебного процесса (контрольные работы, индивидуальные занятия, консультации и др.)	-	-
Самостоятельная работа студента (всего часов)	192	240
Форма аттестация	экзамен	экзамен

4.2. Содержание разделов дисциплины

Тема 1. Генетика и ее место в системе биологических наук.

Предмет генетики. Понятие о наследственности и изменчивости. Значение работ Г. Менделя в формировании методологии генетики. Введение понятия фен, ген, фенотип, генотип и др. Методы генетики: гибридологический, цитологический, физико-химический, онтогенетический, популяционно-статистический и др. Основные этапы развития генетики. Задачи и перспективы генетики. Связь генетики с другими биологическими науками. Роль и место генетики в подготовке учителя биологии СШ.

Тема 2. Цитологические основы наследственности и изменчивости.

Клетка как основа наследственности. Роль ядра и хромосом в наследственности. Локализация генов в хромосомах. Клеточный цикл. Митоз и мейоз, их генетическая роль. Строение хромосом. Кариотип. Кариограмма. Идиограмма.

Тема 3. Законы наследственности. Моногибридное скрещивание.

Основные результаты опытов Г. Менделя. Первый и второй законы Г. Менделя. Взаимодействие аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Множественный аллелизм. Плейотропность генов. Пенетрантность, экспрессивность и норма реакции гена.

Тема 4. Законы наследственности. Полигибридное скрещивание.

Закон независимого наследования признаков, его цитологические основы и статистический характер.

Тема 5. Взаимодействие неаллельных генов.

Комплементарность, эпистаз и полимерия, их закономерности и механизмы.

Тема 6. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

Пол, механизмы дифференциации пола. Балансовый механизм определения пола у дрозофилы. Наследование признаков, сцепленных с полом, ограниченных полом и зависящих от пола.

Тема 7. Особенности наследования при сцеплении генов. Кроссинговер.

Особенности наследования при сцеплении генов. Группы сцепления. Кроссинговер. Цитологические доказательства кроссинговера. Множественный кроссинговер. Интерференция и коинциденция. Линейное расположение генов в хромосомах. Генетическое картирование. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.

Тема 8. Разнообразие и единство генетических механизмов.

Разнообразие и единство генетических механизмов. Жизненные циклы. Процессы, которые ведут к рекомбинации у эукариот. Гаметогенез и оплодотворение у животных, цветковых растений. Нерегулярные типы полового размножения. Грибы, несовместимость у грибов, тетрадный анализ. Рекомбинация у одноклеточных эукариот. Процессы, приводящие к

рекомбинации у прокариот: конъюгация, трансформация, трансдукция. Генетический анализ у бактерий и бактериофагов.

Тема 9. Внехромосомное наследование.

Внехромосомное наследование. Генетика хлоропластов и митохондрий. Наследование паразитов, симбионтов, вирусов. Критерии внехромосомного наследования.

Тема 10. Строение и функции нуклеиновых кислот.

Строение и функции нуклеиновых кислот. Строение и функции ДНК. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Упаковка ДНК: хроматин, хромосомы. Структура генома. Избыточность генома. Типы последовательностей. Мобильные элементы генома. Особенности генома эукариот и прокариот. Строение и функции РНК, разновидности РНК в клетке и их генетическая роль.

Тема 11. Молекулярные механизмы наследственности.

Молекулярные механизмы наследственности. Репликация ДНК, ее генетический контроль и молекулярные механизмы. Понятие о репликоне, вилке репликации, ферменты репликации. Особенности репликации у эукариот, прокариот. Стабильность генетического материала и ее сохранение. Типы структурных повреждений ДНК и репарационные процессы: эксцизионная репарация, пострепликационная репарация, фотореактивация и др.

Тема 12. Действие генов. Генетический код.

Действие генов. Генетический код. Транскрипция ДНК, ее особенности у прокариот и эукариот. Трансляция РНК. Свойства генетического кода.

Тема 13. Структура гена.

Структура гена. Клонирование и анализ ДНК. Ферменты рестрикции. Векторы. Понятие о структурной и функциональной геномике. Геномные библиотеки. Оперонный принцип организации генов прокариот. Расположение генов в хромосомах эукариот; экзоны и интроны.

Тема 14. Изменчивость.

Понятие о наследственной и ненаследственной изменчивости. Взаимодействие генотипа и среды при формировании признаков. Норма реакции. Модификации, их адаптивная роль. Математические методы анализа изменчивости организмов. Комбинативная изменчивость, механизмы ее возникновения. Роль в эволюции и селекции. Закон гомологических рядов Н. И. Вавилова. Мутации, мутационный процесс; спонтанный и индуцированный мутагенез. Основные отличия мутаций и модификаций. Геномные изменения: полиплоидия и анеуплоидия; автополиплоиды и аллополиплоиды. Хромосомные перестройки: внутрихромосомные и межхромосомные. Общая характеристика генных мутаций и их молекулярная природа.

Тема 15. Молекулярные механизмы изменчивости.

Молекулярные механизмы изменчивости. Связь мутабельности с аппаратом репликации. Гены мутаторы и антимутаторы. Мутагенез, связанный с процессами рекомбинации. Разновидности рекомбинации: гомологическая, сайт-специфическая, транспозиции. Молекулярная модель рекомбинации Холлидея. Генная конверсия. Интеграция и деинтеграция фага лямбда. Генетический контроль и механизмы процессов транспозиции.

Тема 16. Клеточная инженерия.

Клеточная и генная инженерия. Закономерности наследственности и свойства генетического материала. Элементы парасексуального цикла и клеточная инженерия. Трансформация и генная инженерия. Социальное значение клеточной и генной инженерии, проблема безопасности и социальная ответственность.

Тема 17. Генная инженерия.

Онтогенез как реализация наследственной программы развития. Стабильность генома и дифференцированная активность генов в процессе индивидуального развития. Предетерминация ооплазмы. Гомеозисные гены, их роль. Клонирование.

Тема 18. Популяционная и эволюционная генетика.

Популяционная и эволюционная генетика. Понятие о виде и популяции. Генетическая структура популяции. Понятие о частоте фенотипов, генотипов, аллелей и генофонде. Закон Харди – Вайнберга. Факторы динамики популяций: отбор, мутационный процесс, нарушение панмиксии, изоляции, дрейф генов. Естественный отбор и его влияние на эволюцию популяций. Синтетическая теория эволюции. Теория нейтральной эволюции.

Тема 19. Геномика.

Геномика. Структурная геномика. Цитологические, генетические и физические карты генома. Секвенирование ДНК. Построение физических карт. Проект «Геном человека». Функциональная геномика. Прогнозирование функции по последовательности ДНК. Экспрессия генов и микромассивы. Сравнительная геномика. Геномы прокариот. Геномы эукариот. Биоинформатика.

Тема 20. Антропогенетика.

Генетика человека. Особенности методологических подходов. Метод родословных, близнецовый метод, популяционный метод, цитологический метод, молекулярно-генетические методы. Наследственные заболевания. Евгеника. Социальные и этические аспекты антропогенетики.

Тема 21. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья.

Предмет и задачи медицинской генетики. Краткий исторический очерк развития. Человек как объект генетики. Основные понятия антропогенетики. Понятие о генетической токсикологии, банках генов, клинической генетике, популяционной генетике, радиационной генетике, фармакогенетике, цитогенетике.

Тема 22. Цитологические и молекулярные основы наследственности человека.

Клетка – основная структурно-функциональная единица жизни. Химический состав клетки. Строение клетки. Ядро и репродукция клетки.

Понятие о геноме человека. Структура и свойства хромосом. Клеточный цикл. Митоз. Амитоз. Мейоз. Гаметогенез. Половые клетки. Оплодотворение. Последствия нарушения оплодотворения. Аномалии развития. Причины и механизмы их возникновения.

Нуклеиновые кислоты. Генетическая роль нуклеиновых кислот. ДНК, ее строение и функции. РНК, ее виды и их функции. Репарация ДНК, ее виды. Репликация ДНК. Клонирование и анализ ДНК. Ферменты рестрикции. Векторы. Действие генов. Генетический код. Структура гена. Расположение генов в хромосомах эукариот. Прерывистое строение генов эукариот; экзоны и интроны. Транскрипция ДНК, ее особенности у прокариот и эукариот. Трансляция РНК. Свойства генетического кода. Нарушения, возникающие на этапах биосинтеза белков и их последствия. Аномалии развития; причины и механизмы их возникновения.

Тема 23. Закономерности наследования признаков у человека.

Основные символы и понятия генетики. Генетические закономерности, установленные Г. Менделем. Закон единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления признаков. Анализирующее скрещивание. Закон независимого наследования и комбинирования признаков. Цитологические основы законов Менделя. Статистический характер второго и третьего законов. Менделевские признаки человека. Типы наследования менделевских признаков. Взаимодействие аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Плейотропия. Пенетрантность, экспрессивность и норма реакции гена. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия.

Наследование групп крови по системе АВО. Генетика групп крови. Наследование резус-фактора. Генетика резус-фактора.

Понятие о генокопиях и фенокопиях.

Хромосомная теория наследственности. Генетика пола. Определение пола у человека. Наследование, сцепленное с полом. Наследование

признаков, ограниченных полом и зависящих от пола. Нарушение независимого наследования признаков. Сцепление, его влияние на изменчивость. Кроссинговер, его биологическое значение. Интерференция. Генетическое картирование. Основные положения хромосомной теории наследственности.

Тема 24. Наследственность и среда. Изменчивость у человека.

Соотношение влияния генотипа и среды на формирование признака. Изменчивость организмов, ее виды. Модификационная изменчивость. Норма реакции. Показатель наследуемости. Фенокопии, механизм их возникновения.

Генотипическая изменчивость, ее формы и значение. Мутационная изменчивость. Мутагенез. Классификация мутаций. Генные мутации. Хромосомные мутации. Геномные мутации. Мутагены и супермутагены. Мутагенез и репарация ДНК.

Комбинативная изменчивость, ее цитологические механизмы.

Генетическая угроза вследствие влияния загрязнения окружающей среды мутагенами. Генетический груз.

Генетика популяций. Популяционная изменчивость как результат взаимодействия генотипа и среды. Понятие об идеальной и панмиктической популяциях. Генетическая структура популяции. Генофонд. Частота аллелей. Частота генотипов. Динамическое равновесие в популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, нарушающие равновесие в популяциях.

Тема 25. Методы исследований и диагностики в медицинской генетике.

Генеалогический метод. Составление и анализ родословных. Особенности родословной с аутосомно-доминантным типом наследования. Особенности родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования. Х-сцепленное наследование. Х-доминантный тип наследования. Х-рецессивный тип наследования. У-сцепленный тип наследования.

Цитогенетический метод. Кариограмма и идиограмма. Метод выявления полового хроматина.

Биохимические методы. Близнецовый метод. Популяционно-статистический метод. Метод дерматоглифики. Молекулярно-генетические методы. Пренатальная диагностика.

Тема 26. Наследственность и патология.

Наследственность и патология. Наследственные заболевания, их определение, причины появления и классификация.

Моногенные (молекулярные) наследственные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Аутосомно-доминантные болезни. Понятие об имбридинге. Наследственные заболевания крови. Наследственные заболевания, сцепленные с полом. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, вызванные геномными мутациями. Хромосомные болезни, связанные с изменением количества аутосом. Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом.

Тема 27. Мультифакторные заболевания.

Мультифакторные заболевания. Наследственная склонность к заболеваниям. Моногенно обусловленная склонность к заболеваниям. Полигенные заболевания с наследственной склонностью. Генетика онкологических патологий. Митохондриальные болезни.

Наследственные болезни с неклассическим типом наследования. Болезни импринтинга. Болезни экспансии.

Принципы лечения наследственных заболеваний. Профилактика наследственных заболеваний.

28. Наследственные нарушения развития.

Причины и общие механизмы врожденных дефектов развития.

29. Генетические основы онтогенеза.

Онтогенез как развертывание генетической программы. Детерминация. Дифференциация.

30.Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственных заболеваний.

Организация медико-генетического консультирования. Морально-этические аспекты медико-генетического консультирования. Профилактика наследственных заболеваний.

4.3. Лекции

№ п/п	Название темы	Объем часов	
		Очная форма	Очно-заочная форма
4 семестр ОФО/9 семестр ОЗФО			
1.	Генетика и ее место в системе биологических наук.	2	2
2.	Законы наследственности. Моногибридное скрещивание.	2	2
3.	Законы наследственности. Полигибридное скрещивание.	2	-
4.	Взаимодействие неаллельных генов.	2	-
5.	Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.	2	2
6.	Особенности наследования при сцеплении генов. Кроссинговер.	2	-
7.	Молекулярные механизмы наследственности.	2	2
8.	Действие генов. Генетический код.	2	-
9.	Изменчивость. Молекулярные механизмы изменчивости.	2	-
10.	Популяционная и эволюционная генетика	2	-
Всего за семестр:		20	8
5 семестр ОФО/А семестр ОЗФО			
11.	Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья	2	-
12.	Цитологические и молекулярные основы наследственности человека	2	-
13.	Закономерности наследования признаков у человека	2	-
14.	Наследственность и среда. Изменчивость у человека	2	-
15.	Методы исследований и диагностики в медицинской генетике	2	-
16.	Наследственность и патология	2	-
17.	Мультифакторные заболевания	2	-
18.	Наследственные нарушения развития	2	-
19.	Генетические основы онтогенеза	2	-
20.	Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственных заболеваний.	2	-

Всего за семестр:	20	0
Итого:	40	8

4.4. Практические (семинарские) занятия

Практические (семинарские) занятия учебным планом не предусмотрены.

4.5. Лабораторные работы

№ п/п	Название темы	Объем часов	
		Очная форма	Очно-заочная форма
4 семестр ОФО/9 семестр ОЗФО			
1.	Цитологические основы наследственности	2	2
2.	Строение хромосом. Кариотип	2	-
3.	Моногибридное наследование	2	2
4.	Анализирующее скрещивание. Решение задач	2	2
5.	Дигибридное скрещивание. Полигибридное скрещивание	2	2
6.	Взаимодействие неаллельных генов	2	2
7.	Генетика пола	2	2
8.	Наследование признаков, сцепленных с полом	2	-
9.	Сцепление	2	2
10.	Кроссинговер	2	2
11.	Разнообразие и единство генетических механизмов	2	-
12.	Молекулярные основы наследственности. Нуклеиновые кислоты	2	2
13.	Репарация и репликация ДНК	2	-
14.	Транскрипция ДНК. Генетический код. Трансляция	2	2
	Всего за семестр	28	20
5 семестр ОФО/А семестр ОЗФО			
15.	Изменчивость	2	2
16.	Генетика популяций	2	-
17.	Геномика	2	-
18.	Клеточная инженерия. Генная инженерия	2	-
19.	Генетические механизмы онтогенеза	2	2
20.	Цитологические основы наследственности и изменчивости у человека	2	2
21.	Закономерности наследственности у человека	2	2
22.	Методы генетики человека. Генеалогический метод	2	2
23.	Хромосомная теория наследственности	2	-
24.	Молекулярные основы наследственности у человека	2	2
25.	Генетика популяций. Популяционно-статистический метод в антропогенетике	2	2

26.	Наследственность и патология. Природа наследственных болезней у человека	2	2
27.	Наследственные нарушения развития, их диагностика	2	2
28.	Медико-генетическое консультирование	2	2
Всего за семестр		28	20
Итого:		56	40

4.6. Самостоятельная работа студентов

№п/п	Название темы	Вид самостоятельной работы	Объем часов	
			Очная форма	Очно-заочная форма
4 семестр ОФО/9 семестр ОЗФО				
1.	Генетика и ее место в системе биологических наук.	Составление хронологической таблицы основных этапов развития генетики	6	6
2.	Цитологические основы наследственности и изменчивости	Подготовка к занятию. Составление кариограммы	6	6
3.	Законы наследственности. Моногибридное скрещивание.	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
4.	Законы наследственности. Полигибридное скрещивание	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
5.	Взаимодействие неаллельных генов	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
6.	Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
7.	Особенности наследования при сцеплении генов. Кроссинговер	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
8.	Разнообразие и единство генетических механизмов	Составление тезисов. Подготовка презентации	6	6
9.	Внехромосомное наследование.	Составление тезисов	6	6
10.	Строение и функции нуклеиновых кислот.	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
11.	Молекулярные механизмы наследственности	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
12.	Действие генов. Генетический код.	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6

13.	Структура гена	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
14.	Изменчивость	Подготовка к занятию. Решение задач	6	6
15.	Молекулярные механизмы изменчивости	Подготовка к занятию. Решение задач	8	6
16.	Клеточная инженерия	Подготовка презентации	8	6
17.	Генная инженерия	Подготовка презентации	8	6
18.	Популяционная и эволюционная генетика.	Составление тезисов	8	6
19.	Геномика.	Составление тезисов	8	4
20.	Антропогенетика	Подготовка к занятию. Решение задач	8	4
Всего за семестр			132	116
5 семестр ОФО/А семестр ОЗФО				
21.	Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья	Подготовка к занятию	6	12
22.	Цитологические и молекулярные основы наследственности у человека	Подготовка к занятию	6	12
23.	Закономерности наследования признаков у человека	Подготовка к занятию	6	12
24.	Наследственность и среда. Изменчивость у человека	Подготовка к занятию	6	12
25.	Методы исследований и диагностики в медицинской генетике.	Подготовка к занятию. Подготовка презентации	6	12
26.	Наследственность и патология	Подготовка к занятию. Подготовка презентации	6	12
27.	Мультифакторные заболевания	Подготовка к занятию. Подготовка презентации	6	12
28.	Наследственные нарушения развития	Подготовка к занятию. Подготовка презентации	6	12
29.	Генетические основы онтогенеза	Подготовка презентации	6	12
30.	Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственных заболеваний	Подготовка к занятию. Подготовка презентации	6	16
Всего за семестр			60	124

Итого:	192	240
---------------	------------	------------

4.7. Курсовые работы

Курсовая работа учебным планом не предусмотрена.

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: лекции, компьютерное обучение через тексты, обработка научной информации через научную прессу и интернет ресурсы при подготовке к лекциям и лабораторным занятиям.

Выполнение лабораторных работ: индивидуальная работа с микроскопом, гербарным материалом, препаратами дрозифилы.

Наглядные технологии: иллюстрирование с помощью слайдов, таблиц, схем, демонстрация микрофотографий, слайдов, видеофильмов, самостоятельное наблюдение в природе и при работе с микропрепаратами.

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

6. Формы контроля освоения учебной дисциплины

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

– опрос и тестирование на лабораторных занятиях;

- контрольные работы;
- выполнение лабораторных работ;
- оформление протокола лабораторной работы;
- конспектирование и составление тезисов по темам самостоятельной работы.

Итоговый контроль по результатам освоения дисциплины проходит в форме устного экзамена (включает в себя ответ на теоретические вопросы, решение задачи).

Система оценивания учебных достижений студентов очной/ очно-заочной формы обучения

Система накопления баллов по видам работ отражается в таблице:

Вид учебной работы	Количество баллов
4 семестр ОФО/9 семестр ОЗФО	
Устные ответы на лабораторных занятиях	10
Выполнение и защита лабораторной работы	10
Самостоятельная работа	5
Итого за семестр:	25
5 семестр ОФО/А семестр ОЗФО	
Устные ответы на лабораторных занятиях	10
Выполнение и защита лабораторной работы	10
Самостоятельная работа	5
Итого за семестр:	25
Экзамен	50
Всего за год	100

7. Учебно-методическое и программно-информационное обеспечение дисциплины

А) основная литература:

1. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: Учеб. для биол. спец. ун-тов / С.Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высш. шк., 1989. – 591 с.
2. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: Учеб. для биол. спец. ун-тов / С.Г. Инге-Вечтомов. – СПб.: Изд-во Н – Л, 2010. – 720 с.
3. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL:

<https://www.iprbookshop.ru/128138.html> (дата обращения: 12.02.2023). — Режим доступа: для авторизир. Пользователей

4. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: уч.пос./ Н. А. Курчанов. – СПб.: СпецЛит, 2006. – 175 с.

5. Медицинская генетика. Учебное пособие /Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. –Благовещенск, 2012. - 165 с.

6. Основы генетики / У. -С. Клаг, М. -Р. Каммингс, Ш. -А. Спенсер [и др.] ; перевод А. А. Лушникова. — Москва : Техносфера, 2021. — 982 с. — ISBN 978-5-94836-623-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/127993.html> (дата обращения: 06.02.2023). — Режим доступа: для авторизир. Пользователей

7. Шевченко В. А. Генетика человека: учебник для вузов / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, С.С. Стволинская. – М.: ВЛАДОС, 2004. – 240 с.

8. Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв ; под редакцией Е. С. Беляев, А. П. Акифьев. — Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с. — ISBN 978-5-379-02003-3. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/65279.html> (дата обращения: 05.07.2024). — Режим доступа: для авторизир. пользователей

Б) дополнительная литература:

1. Айала Ф. Современная генетика / Ф. Айала, ДЖ. Кайгер, пер. с англ. – М.: Мир, 1987 – 1988. – Т.1 – 3.

2. Баранов В.С. Геном человека и гены «предрасположенности» / В.С. Баранов, Е.В. Баранова, Т.Э. Иващенко и др. – СПб.: «Интермедика», 2000. – 271 с.

3. Баранов В.С. Геном человека как научная основа профилактической медицины / В.С. Баранов //Вест. РАМН. 2000б. Т. 10. С. 27 – 37.

4. Баранов В.С. Молекулярная медицина – основа генной терапии / В.С. Баранов //Мол. биол. 2000а, Т. 34. № 4. С. 684 – 695.

5. Баранов В.С. Новые молекулярно-генетические подходы в профилактике, медицине и лечении наследственных и мультифакторных заболеваний / В.С. Баранов, Э.К. Айламазян //Мед. акад. журнал. 2001. Т. 1. № 3. С. 33 – 34.

6. Барашнев Ю.И. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике) / Ю.И. Барашнев, В.А. Бахарев, П.В. Новиков. – М. «Триада - X», 2004. – 560 с.
7. Биологический энциклопедический словарь / М.: Советская энциклопедия, 1986. – 831с.
8. Вавилов Н.И. Избранные сочинения. Генетика и селекция/ Н.И.Вавилов. – М.: Колос, 1966. –559 с.
9. Ватти К.В. Руководство к практическим занятиям по генетике / К.В. Ватти, М.М. Тихомирова. – М.: Просвещение, 1979. – 189 с.
10. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики / А.Е. Гайсинович. – М.: Наука, 1988. – 423 с.
11. Генетика : учебное пособие / А.Ю. Паритов [и др.].. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2023. — 180 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/146727.html> (дата обращения: 17.01.2025). — Режим доступа: для авторизир. Пользователей
12. Генетика человека с основами медицинской генетики. Современные методы изучения : учебное пособие для СПО / Ю. В. Мякишева, Д. С. Громова, Р. А. Щепеткова [и др.]. — Москва : Ай Пи Ар Медиа, 2024. — 122 с. — ISBN 978-5-4497-2723-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137119.html> (дата обращения: 12.03.2024). — Режим доступа: для авторизир. Пользователей
13. Геномика – медицине/ Под ред. В.И. Иванова и Л.Л. Киселева/. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2005. С. 1 – 15.
14. Георгиев Г.П. Гены высших организмов и их экспрессия / Г.П. Георгиев. – М.: Наука, 1989. – 254 с.
15. Горбунова В.Н. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний / В.Н. Горбунова, В.С. Баранов. – СПб.: Спец. лит, 1997. – 287 с.
16. Горшкова Ю. В. Информационные технологии в лаборатории прикладной фармакокинетики / Ю.В. Горшкова, А.В. Трегубов //Проблемы стандартизации в здравоохранении. 2005. № 11. С. 129 – 132.
17. Инге-Вечтомов С.Г. Общая генетика: Метод. пособие/ С.Г. Инге-Вечтомов. – СПб.: Изд-во Н – Л , 2008, 2-е изд. – 123 с.
18. Киселев Л.Л. Геном человека и биология XXI века / Л.Л. Киселев //Вестн. РАН. 2000. Т. 70. № 5. С. 412 – 424.
19. Классики советской генетики / Л.:Наука, 1968. – 539 с.

20. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Семанова, О.Е. Блинникова. – М.: “Практика”, 1996. – 392 с.
21. Льюин В. Гены / В. Льюин; пер. с англ. – М.: Мир, 1987. – 544 с.
22. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html> (дата обращения: 12.07.2023). — Режим доступа: для авторизир. Пользователей
23. Примроуз С. Геномика: роль в медицине / С. Примроуз, Р. Твеймен. – М.: БИНОМ, 2008. С. 10 – 84.
24. 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> (дата обращения: 11.03.2024). — Режим доступа: для авторизир. Пользователей Мед. Училища
25. Сассон А. Биотехнология: свершения и надежды / А. Сассон; пер. с англ. – М.: Мир, 1987. – 411 с.
26. Сборник задач по молекулярной биологии и медицинской генетике с решениями : учебное пособие / . — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 168 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18421.html> (дата обращения: 27.01.2025). — Режим доступа: для авторизир. пользователей
27. Современные методы изучения генетики человека : учебное пособие / Ю. В. Мякишева, Д. С. Громова, Р. А. Щепеткова [и др.]. — Москва : Ай Пи Ар Медиа, 2024. — 122 с. — ISBN 978-5-4497-2691-9. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137124.html> (дата обращения: 12.03.2024). — Режим доступа: для авторизир. Пользователей
28. Фогель Ф. Генетика человека: в 3-х т. / Ф. Фогель, А. Мотульски / пер. с англ. – М.: Мир, 1989. – Т. 1. – 312 с.
29. Фогель Ф. Генетика человека: в 3-х т. / Ф. Фогель, А. Мотульски / пер. с англ. – М.: Мир, 1989. – Т. 2. – 312 с.
30. Фогель Ф. Генетика человека: в 3-х т. / Ф. Фогель, А. Мотульски / пер. с англ. – М.: Мир, 1989. – Т. 3. – 312 с.
31. Шевченко В.А. Генетика человека: учебник для вузов / В.А. Шевченко, Н.А. Топорнина, С.С. Стволинская. – М.: ВЛАДОС, 2004. – 240 с.

32. Эрман Л. Генетика поведения и эволюция/ Л. Эрман, П. Пирсонс; пер. с англ. – М.: Мир, 1984. – 566 с.

В) Интернет-ресурс:

1. <http://bio-cat.ru>. – Биологический каталог – <http://bio-cat.ru>.
2. <http://booklib.in.ua/biblioteka-knig/biologiya/14083.html>
3. <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm> - Генетика человека.
4. <http://www.maik.ru/cgi-perl/journal.pl?lang=rus&name=genrus> – Журнал «Генетика».
5. <http://www.mavicanet.ru/directory/rus/3689.html> - Генетика человека - MavicaNET.
6. The National Human Genome Research Institute – <http://www.genome.gov>.
7. Биологический каталог – <http://bio-cat.ru>.
8. Журнал«Генетика»
[/http://www.maik.ru/cgiperl/journal.pl?lang=rus&name=genrus](http://www.maik.ru/cgiperl/journal.pl?lang=rus&name=genrus)
9. Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова Российской академии наук – <http://www.vigg.ru>
- 10.Молекулярная генетика - Энциклопедия - Фонд знаний «Ломоносов» - <http://www.lomonosov-fund.ru/enc/ru/encyclopedia:0164:article>.
- 11.С.Г.Инге-Вечтомов Генетика с основами селекции онлайн reading.biz/djvureader.php/138712/IngeVechtomov-Genetika_s_osnovami_selekcii.html
- 12.Фогель Ф., Мотульски А. (1990) Генетика человека – <http://sci-lib.com/book001112.html>

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

В качестве материально-технического обеспечения дисциплины могут быть использованы мультимедийные средства; наборы слайдов или кинофильмов; демонстрационные приборы; при необходимости – средства мониторинга и т.д.

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

Лабораторные работы: лаборатория 2-262 (гистологии и цитологии), оснащенная микроскопами, микропрепаратами, микрофотографиями, методическими указаниями, практикумами.

Методические указания к лабораторным занятиям по генетике с основами медицинской генетики для студентов 2, 3, 4 курса ИЕН, профиль: «Биомедицина и лабораторная диагностика».

Методические указания для самостоятельной работы по генетике с основами медицинской генетики.

Наборы микропрепаратов и микрофотографий, гербарный материал по генетике.

Прочее: рабочее место преподавателя, оснащенное компьютером с доступом в Интернет, рабочие места студентов, оснащенные компьютерами с доступом в Интернет, предназначенные для работы в электронной образовательной среде, и т.п.

9. Лист дополнений и изменений

[illegible]