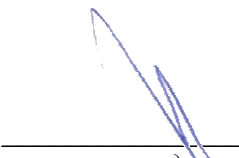


Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования «Новосибирский национальный исследовательский  
государственный университет» (Новосибирский государственный  
университет, НГУ)

---

Факультет естественных наук

Согласовано  
Декан ФЕН  
Резников В.А.

  
\_\_\_\_\_

« 17 » августа 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

направление подготовки: 06.04.01 Биология

направленность (профиль): Биология

Форма обучения: очная

Разработчик:

к.б.н., доцент кафедры цитологии  
и генетики ФЕН НГУ Посух О. Л.

Руководитель программы:

Заведующий кафедрой цитологии и генетики ФЕН НГУ  
д.б.н., профессор Рубцов Н.Б..

Новосибирск, 2021

## Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	3
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы	3
3. Трудоемкость дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающегося с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающегося	3
4. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий	4
5. Перечень учебной литературы	8
6. Перечень учебно-методических материалов по самостоятельной работе обучающихся	8
7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины	9
8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине	9
9. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	9
10. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине	10
Приложение 1. Аннотация рабочей программы	8
Приложение 2. Оценочные средства по дисциплине	15

**1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы**

Результаты освоения образовательной программы (компетенции)	Индикаторы	Результаты обучения по дисциплине
<b>ПК-3.</b> Способен проводить научно-исследовательские разработки при исследовании самостоятельных тем	<b>ПК-3.1.</b> Применяет теоретические и эмпирические модели при планировании и реализации научных исследований	Знать: особенности человека как объекта генетического анализа и общие типы наследования признаков человека; механизмы возникновения и поддержания нейтрального полиморфизма в популяциях человека; основные факторы, формирующие генетическую структуру популяций человека. Знать социально-значимые проблемы генетики человека и этические нормы, существующие при генетических исследованиях человека.
	<b>ПК-3.2.</b> Участвует в разработке общего плана реализации эксперимента и отдельных этапов его выполнения.	Уметь использовать этические нормы, существующие при генетических исследованиях человека в профессиональной и социальной деятельности.
<b>ПК-4.</b> Способен на основе критического анализа результатов НИР оценивать перспективы их практического применения и продолжения работ в области биологии, охраны окружающей среды или смежных с биологией науках.	<b>ПК-4.1.</b> Систематизирует информацию, полученную в ходе НИР, анализирует ее и сопоставляет с литературными данными.	Владеть навыками построения и анализа родословных человека; методами поиска информации о генотипах и фенотипах человека в специализированных интернет-ресурсах и медико-генетических базах данных.
	<b>ПК-4.2.</b> Определяет возможные направления развития работ и перспективы полученных результатов.	Уметь: анализировать типы наследования признака в родословных человека; анализировать «генотип-фенотип»-корреляции, характерные для разных

		типов наследственных заболеваний человека; анализировать данные о полиморфизме в популяциях человека; отличать основные факторы, формирующие генетическую структуру популяций человека.
--	--	---

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплины (практики), изучение которых необходимо для освоения дисциплины «Генетика человека»:

- «Генетика» (весь круг вопросов, связанных с явлениями наследственности и изменчивости)
- «Клеточная биология» (механизмы митоза и мейоза, структуры и функции хромосом, структурной организации клеточных процессов);
- «Молекулярная биология» (молекулярные механизмы реализации генетической информации, репликации, репарации);
- «Эволюционное учение» (механизмы возникновения полиморфизма и факторы, формирующие изменчивость в популяциях).

Дисциплины (практики), для изучения которых необходимо для освоения дисциплины «Генетика»:

- В научно-исследовательской работе при выполнении ВКР по профилям специализаций: «Цитология и генетика», «Молекулярная биология и биотехнология», «Физиология».

## 3. Трудоемкость дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающегося с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающегося

Трудоемкость дисциплины – 2 з.е. (72 ч)

Форма промежуточной аттестации: экзамен

№	Вид деятельности	Семестр
		1
1	Лекции, ч	30
2	Практические занятия, ч	-
3	Лабораторные занятия, ч	-
4	Занятия в контактной форме, ч, из них	34
5	из них аудиторных занятий, ч	30
6	в электронной форме, ч	-
7	консультаций, ч	2
8	промежуточная аттестация, ч	2
9	Самостоятельная работа, ч	38
10	Всего, ч	72

**4. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий**

*1 семестр*

Лекции (30 ч)

Наименование темы и их содержание	Объем, Час
Тема 1. Введение в генетику человека	
Особенности человека как объекта исследований. Классические методы генетики человека. Общие типы наследования признаков человека.	2
Тема 2. Генетика человека и медицина	
Классификация и распространенность наследственных заболеваний в человеческих популяциях. Хромосомные болезни. Моногенные болезни. Мультифакторные заболевания.	2
Введение в цитогенетику человека. Кариотип человека. Основные этапы становления цитогенетики человека. Хромосомные аномалии человека. Структура половых хромосом человека. Генетика пола человека. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки. Проблемы идентификации пола в спорте.	2
Генные дефекты: моногенные, олигогенные, мультифакторные (полигенные) заболевания. Распространенность моногенных заболеваний. Типы мутаций. Молекулярно-генетические основы некоторых редких наследственных заболеваний. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Митохондриальные заболевания. Прионные болезни. Диагностика наследственных заболеваний. ДНК-диагностика. Типы и виды ДНК-диагностики. Скрининг наследственных заболеваний. Экзомное секвенирование для диагностики наследственных заболеваний. Применение генетических технологий в медицине и перспективы лечения наследственных болезней.	6
Тема 3. Этические проблемы генетики человека	
Центральные принципы биоэтики и медицинской генетики. Всеобщая декларация о геноме человека и о правах человека (ЮНЕСКО). Морально-этические проблемы при проведении ДНК-диагностики. Морально-этические проблемы геномных технологий. Евгеника. История евгеники в России.	2
Тема 4. Геном человека	
Методы картирования генома человека. Физические карты. Генетические карты. Стратегии картирования генов человека. Проект «Геном человека» – основные итоги. Геномный полиморфизм человека. Секвенирование индивидуальных геномов. Проект «Персональный геном». Проект «1000 геномов».	2
Тема 5. Индивидуальная изменчивость человека	
Современные данные о молекулярной генетике некоторых признаков	4

человека: генетический контроль пигментации у человека (цвет кожи, глаз, волос), систем групп крови (ABO, Rhesus); ощущения горького вкуса. Геномная идентификация. Применение в криминалистике, установлении родства, диагностике генетических заболеваний, идентификации человеческих останков.	
Тема 6. Популяционная и эволюционная генетика человека	
Частоты генов и генотипов в популяциях человека. Закон Харди-Вайнберга в применении к популяциям человека. Факторы, формирующие генетическую структуру популяций: мутации, генетический дрейф, изоляция, миграции, отбор. Мутации-основатели. Эффективный размер популяции. Человеческие изоляты и большие популяции. Инбридинг. Кровнородственные браки. Понятие генетической демографии. Генетическое разнообразие и генетическая дифференциация популяций. Использование ДНК-маркеров для оценки генетического разнообразия популяций человека. Митохондриальная ДНК и Y-хромосома в исследованиях генетического разнообразия популяций человека и в эволюционных исследованиях. Геногеография человека. Эволюционная история человечества. Проект «Геном неандертальца» - основные итоги. Находки в Денисовой пещере – эволюционно-генетические аспекты.	4
Доклады студентов на актуальные темы предшествующих лекций (на основе рекомендованных научных статей на соответствующую тему из высокорейтинговых научных журналов)	6

Самостоятельная работа студентов (38 ч)

Перечень занятий на СРС	Объем, ч
1. Изучение теоретического материала, не освещаемого на лекциях	25
2. Подготовка к промежуточной аттестации	13

## 5. Перечень учебной литературы

### 5.1 Основная литература

1. Спейчер М.Р., Антонаракис С.Е., Мотулски А.Г. *Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы*. Издательство: Н-Л, 2014г, 1056 стр. (на русс. языке, перевод) (1 экз.).
2. Ф. Фогель, А. Мотульски. *Генетика человека* (в 3 томах). Изд-ство: М.: Мир, 1989-1990 гг. (3 экз.)
3. Иванов В.И., Барышникова Н.В. и др. *Генетика / Учебник для вузов*. – М.: ИКЦ Академкнига, 2007 (10 экз.)
4. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. *Хромосомы. Структура и функции*. Новосибирск: Изд-во СО РАН. 2009. 258 с. (50 экз.)
5. Жимулев И.Ф. *Общая и молекулярная генетика*. – Новосибирск, Сибирское университетское издательство, 2003. (140 экз.)

### 5.2 Дополнительная литература

6. Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф. *Наглядная медицинская генетика (Medical Genetics at a Glance)*. Изд-ство: ГЭОТАР-Медиа, 2009г. 200 стр. (на русс. языке)
7. Ю.П. Алтухов. *Генетические процессы в популяциях*. Изд-во М.: Наука, 2003.
8. Инге-Вечтомов С.Г. *Генетика с основами селекции*. – М.: Н.-Л., 2010 (56 экз.).
9. Дымшиц, Григорий Моисеевич (биолог). *25 иллюстрированных лекций по молекулярной биологии* (<https://e-lib.nsu.ru/reader/bookView.html?params=UmVzb3VyY2UtMzQ5OQ/cGFnZTAwMQ>)

## **6. Перечень учебно-методических материалов по самостоятельной работе обучающихся**

О.Л. Посух. презентации лекций «Генетика человека»  
[https://drive.google.com/drive/folders/1j1RuBdpH4358DgiLPAgEbhMuB\\_hcdgZF?usp=sharing](https://drive.google.com/drive/folders/1j1RuBdpH4358DgiLPAgEbhMuB_hcdgZF?usp=sharing)

## **7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины**

Освоение дисциплины используются следующие ресурсы:

- электронная информационно-образовательная среда НГУ (ЭИОС);
- образовательные интернет-порталы;
- информационно-телекоммуникационная сеть Интернет.

Взаимодействие обучающегося с преподавателем (синхронное и (или) асинхронное) осуществляется через личный кабинет студента в ЭИОС, электронную почту, социальные сети.

### **7.1 Современные профессиональные базы данных**

Геномный браузер NCBI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/index.shtml>

База данных OMIM: <https://www.omim.org/>

База данных Orphanet: <https://www.orpha.net/>

### **7.2 Информационные справочные системы**

- не используется

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

### **8.1 Перечень программного обеспечения**

- OS Windows 7, 8, 10
- Microsoft Office или Libre Office
- Интернет-браузер

### **8.2 Информационные справочные системы**

не используется

## **9. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Для реализации дисциплины «Генетика человека» используются специальные

помещения:

1. Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, промежуточной и итоговой аттестации;
2. Помещения для самостоятельной работы обучающихся.

Учебные аудитории укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду НГУ.

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине для обучающихся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья осуществляется согласно «Порядку организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в Новосибирском государственном университете».

## **10. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине**

Перечень результатов обучения по дисциплине «Генетика человека» и индикаторов их достижения представлен в виде знаний, умений и владений в Разделе 1.

### ***10.1 Порядок проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика человека»***

#### ***Текущий контроль успеваемости***

В ходе реализации учебного процесса по дисциплине проводятся занятия в форме лекций (12 лекций). Текущий контроль осуществляется на семинарах (4 семинара). На семинарах обучающимся предлагается подготовить доклады на темы предшествующих лекций (на основе научных статей на соответствующую тему из высокорейтинговых журналов Human Genetics, Nature, Science, Genome Biology и др.). Оценивается умение обучающегося разбираться в предложенной теме, качество представления и изложения материала, а также и его ответы на вопросы, которые генерируются по ходу выступления как преподавателем, так и другими обучающимися. После доклада проводится его обсуждение с участием всех присутствующих на семинаре студентов. Преподавателем учитывается активность на семинарах других (кроме докладчика) обучающихся.

#### ***Промежуточная аттестация***

Итоговую оценку за семестр студент может получить на экзамене в конце семестра. На экзамене студенту предлагаются вопросы по темам, включенным в программу курса, а также две контрольные задачи: 1) - по анализу родословных человека с целью выявления типов наследования определенного признака в каждой из представленных родословных и расчету вероятностей его проявления у родственников пробандов. При решении этих задач студенту необходимо аргументированно доказать выбор типа наследования признака и проявить навыки анализа родословных человека; 2) контрольные задачи, связанные с расчетом частот аллелей и генотипов в популяциях



человека. Отличная подготовка доклада на семинаре дает студенту возможность повысить свою оценку на экзамене на 1 балл.

Освоение теоретической части оценивается на экзамене. Экзамен проводится в устной форме.

Код компетенции	Индикатор	Результат обучения по дисциплине	Оценочное средство
ПК-3	ПК-3.1. Применяет теоретические и эмпирические модели при планировании и реализации научных исследований	Знать: особенности человека как объекта генетического анализа и общие типы наследования признаков человека; механизмы возникновения и поддержания нейтрального полиморфизма в популяциях человека; основные факторы, формирующие генетическую структуру популяций человека. Знать социально-значимые проблемы генетики человека и этические нормы, существующие при генетических исследованиях человека.	Устные доклады студентов, экзамен
	ПК-3.2. Участвует в разработке общего плана реализации эксперимента и отдельных этапов его выполнения.	Уметь использовать этические нормы, существующие при генетических исследованиях человека в профессиональной и социальной деятельности.	Устные доклады студентов, экзамен
ПК-4	ПК-4.1. Систематизирует информацию, полученную в ходе НИР, анализирует ее и сопоставляет с литературными данными.	Владеть навыками построения и анализа родословных человека; методами поиска информации о генотипах и фенотипах человека в специализированных интернет-ресурсах и медико-генетических базах данных.	Устные доклады студентов, экзамен
	ПК-4.2. Определяет возможные направления развития работ и перспективы полученных результатов.	Уметь: анализировать типы наследования признака в родословных человека; анализировать «генотип-фенотип»-корреляции, характерные для разных типов наследственных заболеваний человека; анализировать данные о полиморфизме в популяциях человека; отличать	Устные доклады студентов, экзамен

		основные факторы, формирующие генетическую структуру популяций человека.	
--	--	--	--

**10.2 Описание критериев и шкал оценивания индикаторов достижения результатов обучения по дисциплине «Генетика человека»**

Критерии оценивания результатов обучения	Шкала оценивания
<ul style="list-style-type: none"> <li>– полнота понимания и изложения материала, умение приводить конкретные биологические примеры, подтверждающие общие генетические закономерности</li> <li>– точность и корректность применения терминов и понятий генетики,</li> <li>– наличие исчерпывающих ответов на дополнительные вопросы,</li> <li>– правильное решение предложенных задач по генетике <ul style="list-style-type: none"> <li>– При изложении ответа на вопрос(ы) экзаменационного билета обучающийся мог допустить непринципиальные неточности, которые студент исправляет, в основном, самостоятельно;</li> </ul> </li> </ul>	<i>Отлично</i>
<ul style="list-style-type: none"> <li>– полнота понимания и изложения материала. Знание общих генетических закономерностей, без приведения конкретных примеров, их подтверждающих</li> <li>– точность и корректность применения терминов и понятий генетики,</li> <li>– наличие ответов на дополнительные вопросы,</li> <li>– правильное решение предложенных задач по генетике <ul style="list-style-type: none"> <li>– При изложении ответа на вопрос(ы) экзаменационного билета и дополнительные вопросы обучающийся мог допустить непринципиальные неточности.</li> </ul> </li> </ul>	<i>Хорошо</i>
<ul style="list-style-type: none"> <li>– Знание базовых генетических закономерностей, без приведения конкретных примеров, их подтверждающих;</li> <li>– неточности в применении терминов и понятий генетики, при условии понимания общей идеи терминов и недопущении грубых ошибок в терминологии, студент исправляет допущенные неточности только с помощью преподавателя.</li> <li>– наличие ответов на часть (не менее половины) дополнительных вопросов, <ul style="list-style-type: none"> <li>– – Одна из задач не решена или решена не верно.</li> </ul> </li> </ul>	<i>Удовлетворительно</i>
<ul style="list-style-type: none"> <li>– фрагментарное и недостаточное представление теоретического и фактического материала,</li> <li>– непонимание причинно-следственных связей,</li> <li>– отсутствие осмысленности, структурированности, логичности и аргументированности в изложении материала,</li> <li>– грубые ошибки в применении терминов и понятий генетики,</li> <li>– отсутствие ответов на дополнительные вопросы <ul style="list-style-type: none"> <li>– – ошибки в решении задач.</li> </ul> </li> </ul>	<i>Неудовлетворительно</i>

**10.3 Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения**

Оценочные материалы по промежуточной аттестации (приложение 2), предназначенные для проверки соответствия уровня подготовки по дисциплине требованиям ФГОС, хранятся на кафедре-разработчике РПД в печатном и электронном виде.

***Примерный перечень вопросов для экзамена:***

- Классификация и распространенность наследственных заболеваний в человеческих популяциях. Дать общую характеристику моногенных (олигогенных) и полигенных заболеваний. Основное назначение близнецового метода в генетике.
- Хромосомные болезни человека: аутосомные анеуплоидии, анеуплоидии по половым хромосомам, хромосомные перестройки. Причины возникновения и последствия хромосомных аномалий у человека.
- Структура половых хромосом человека.
- Генетика определения пола у человека: роль гена SRY в определении пола у человека. Чем определяется половая принадлежность человека? Какова роль гена SRY в Y-хромосоме человека?
- Молекулярно-генетические механизмы некоторых редких наследственных (моногенных) заболеваний: фенилкетонурия, альбинизм, муковисцидоз.
- «Нетрадиционное» наследование признаков человека: болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Антиципация. Прионные болезни человека: общая характеристика. Митохондриальные заболевания. Чем отличается наследование митохондриальных признаков от ядерных?
- Типы и виды ДНК-диагностики: прямая и непрямая ДНК-диагностика. Генетический скрининг.
- Этика генетических исследований, проводимых на человеке. Биоэтические проблемы, связанные с дискриминацией на основании генетической информации, защита ее конфиденциальности.
- Методы картирования генома человека. Физическое картирование. Типы физических карт. Генетическое картирование. Сходство и различие физического и генетического картирования.
- Геномный полиморфизм. Основные типы геномного полиморфизма. Привести примеры нейтрального полиморфизма в популяциях человека.
- Индивидуальная изменчивость человека. Современные данные о молекулярной генетике некоторых признаков человека: современные представления о генетическом контроле пигментации у человека (цвет кожи, волос, глаз). Молекулярно-генетический контроль системы группы крови АВО у человека. Генетический контроль ощущения горького вкуса у человека.
- Применение ДНК-маркеров в криминалистике, установлении родства, идентификации останков, диагностике генетических заболеваний. Геномная идентификация. Какие генетические маркеры используются для геномной идентификации личности?
- Частоты генов и генотипов в популяциях человека. Закон Харди-Вайнберга в применении к популяциям человека.
- Факторы, формирующие генетическую структуру популяций – общая характеристика.
- Эффекты генетического дрейфа и миграций на генетическую структуру

популяций. Чем характеризуется генетический эффект «бутылочного горлышка» в малочисленных популяциях? Какое генетическое влияние оказывают на популяцию миграции населения?

- Митохондриальная ДНК и Y-хромосома в исследованиях генетического разнообразия популяций человека и эволюционных исследованиях.

**Типовые задачи:**

- Задания по анализу родословных человека: определение типа наследования признака с применением основных «правил», характерных для того или иного типа наследования, определение степени генетического риска для родственников пробандов.
- Тип наследования алькаптонурии – аутосомно-рецессивный. Заболевание встречается с частотой 1:100000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.
- Оценить частоту гетерозиготного носительства аллеля альбинизма в Европе, если известно, что, в среднем, 1 из 20 000 человек в Европе – альбинос.
- Ахондроплазия передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет также нормальным?
- Известно, что в Европе частота Rh-отрицательного аллеля системы Rhesus составляет 0.4. Какова вероятность для Rh-отрицательных женщин, живущих в Европе, иметь Rhesus конфликт при беременности ?

**Лист актуализации рабочей программы дисциплины  
«Генетика человека»**

№	Характеристика внесенных изменений (с указанием пунктов документа)	Дата и № протокола Ученого совета ФЕН	Подпись ответственного