

Министерство науки и высшего образования РФ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«СИБИРСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

СОГЛАСОВАНО

Заведующий кафедрой

**Кафедра медицинской биологии
(МБ_ИФББ)**

наименование кафедры

подпись, инициалы, фамилия

«___» _____ 20__ г.

институт, реализующий ОП ВО

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой

**Кафедра медицинской биологии
(МБ_ИФББ)**

наименование кафедры

Е.И. Шишцакая

подпись, инициалы, фамилия

«___» _____ 20__ г.

институт, реализующий дисциплину

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С
ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

Дисциплина Б1.В.02 Генетика человека с основами медицинской
генетики

Направление подготовки / 06.04.01 Биология магистерская программа
специальность 06.04.01.05 Реконструктивная биоинженерия

Направленность
(профиль)

Форма обучения

очная

Год набора

2020

Красноярск 2021

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по укрупненной группе

060000 «БИОЛОГИЧЕСКИЕ НАУКИ»

Направление подготовки /специальность (профиль/специализация)

направление 06.04.01 Биология магистерская программа 06.04.01.05

Реконструктивная биоинженерия

Программу
составили

к.м.н., Доцент, Болдырева Оксана Викторовна

1 Цели и задачи изучения дисциплины

1.1 Цель преподавания дисциплины

Целью освоения дисциплины Б1.В.03 «Генетика человека с основами медицинской генетики» являются формирование у студентов целостного представления о явлениях наследственности и изменчивости в популяциях людей, особенности наследования признаков в норме и изменения их под действием условий окружающей среды. Формирование основы для изучения профессиональных дисциплин при подготовке магистров биологов.

1.2 Задачи изучения дисциплины

Задачи изучения дисциплины являются

- овладение генетической терминологией;
- изучение роли ДНК в передаче наследственной информации;
- изучение законов наследственности их взаимосвязи;
- изучение закономерности наследования и изменчивости;
- получение представлений о биологии и генетике пола;
- определение места пренатальной диагностики наследственных заболеваний человека;
- изучение основ генных, геномных и хромосомных мутаций у человека.

1.3 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

ОПК-3:готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач
--

ПК-1:способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры

1.4 Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Генетика занимает особое место среди фундаментальных биологических дисциплин. Изучение генетики является необходимой естественно-научной базой для успешного овладения материалом других медико-биологических дисциплин. Знания генетики

необходимы биологу для понимания сущности жизни, механизмов индивидуального развития и его нарушений, природы любого заболевания, рационального подхода к диагностике, лечению и профилактике болезней.

1.5 Особенности реализации дисциплины

Язык реализации дисциплины .

Дисциплина (модуль) реализуется без применения ЭО и ДОТ.

2. Объем дисциплины (модуля)

Вид учебной работы	Всего, зачетных единиц (акад.час)	Семестр
		2
Общая трудоемкость дисциплины	4 (144)	4 (144)
Контактная работа с преподавателем:	0,83 (30)	0,83 (30)
занятия лекционного типа	0,42 (15)	0,42 (15)
занятия семинарского типа		
в том числе: семинары		
практические занятия	0,42 (15)	0,42 (15)
практикумы		
лабораторные работы		
другие виды контактной работы		
в том числе: групповые консультации		
индивидуальные консультации		
иная внеаудиторная контактная работа:		
групповые занятия		
индивидуальные занятия		
Самостоятельная работа обучающихся:	2,17 (78)	2,17 (78)
изучение теоретического курса (ТО)		
расчетно-графические задания, задачи (РГЗ)		
реферат, эссе (Р)		
курсовое проектирование (КП)	Нет	Нет
курсовая работа (КР)	Нет	Нет
Промежуточная аттестация (Экзамен)	1 (36)	1 (36)

3 Содержание дисциплины (модуля)

3.1 Разделы дисциплины и виды занятий (тематический план занятий)

№ п/п	Модули, темы (разделы) дисциплины	Занятия лекционного типа (акад. час)	Занятия семинарского типа		Самостоятельная работа, (акад. час)	Формируемые компетенции
			Семинары и/или Практические занятия (акад. час)	Лабораторные работы и/или Практикумы (акад. час)		
1	2	3	4	5	6	7
1	Введение в медицинскую генетику	5	5	0	26	ПК-1
2	Генетика человека	8	8	0	26	ПК-1
3	Организация медико-генетической службы Российской Федерации	2	2	0	26	ПК-1
Всего		15	15	0	78	

3.2 Занятия лекционного типа

№ п/п	№ разделы дисциплины	Наименование занятий	Объем в акад. часах		
			Всего	в том числе, в инновационной форме	в том числе, в электронной форме

1	1	Задачи медицинской генетики. Генетические технологии в медицине и здравоохранении. Аксиомы медицинской генетики. Варианты взаимодействия аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов. Понятие пенетрантность, экспрессивность, генетический импринтинг, экспрессия генов.	1	0	0
2	1	Изменчивость. Типы изменчивости. Мутации, виды – генные, геномные, хромосомные. Клинико-генеологический метод, область применения, этапы. Правила составления родословной. Анализ родословной.	2	0	0
3	1	оплодотворение и эмбриональное развитие. (Митоз. Нарушение митоза. Полиплоидия. Биологическое значение митоза. Гаметогенез. Стадии гаметогенеза. Мейоз. Оплодотворение. Партеогенез. Гермафродитизм. Онтогенез животных. Эмбриональный период: дробление, гастрюляция, первичный органогенез. Регуляция эмбрионального развития. Постэмбриональный период (прямой и не прямой, развитие с метаморфозами).	2	0	0

4	2	Основные принципы наследования и наследственности. Взаимодействие генов. Наследование пола. Сцепленное наследование. Мутации.	2	0	0
5	2	Хромосомные заболевания. Методы диагностики хромосомных заболеваний, показания для проведения цитогенетического исследования. Наиболее часто встречающиеся хромосомные заболевания.	2	0	0
6	2	Микроделеционные синдромы. Синдром Прадера-Вилли. Синдром Ангельмана	2	0	0
7	2	Моногенные заболевания. Методы диагностики моногенных заболеваний. Наследственные болезни обмена веществ (ФКУ, мукополисахаридозы, галактоземия, АГС, синдром Жильбера и др.). Болезни нарушения обмена металлов (болезнь Вильсона-Коновалова). Болезни нервной-мышечной системы (миотоническая дистрофия 1 типа, прогрессирующие мышечные дистрофии). Мультифакториальные заболевания (гипертоническая болезнь, бронхиальная астма).	2	0	0

8	3	генетической службы. Порядок развертывания и принципы функционирования. Пренатальная диагностика. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Методы диагностики наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на 5 наследственных заболеваний.	2	0	0
Всего			15	0	0

3.3 Занятия семинарского типа

№ п/п	№ раздела дисципли ны	Наименование занятий	Объем в акад. часах		
			Всего	в том числе, в инновационной форме	в том числе, в электронной форме
1	1	Сравнительная характеристика понятий генотип, фенотип. Виды и строение ДНК. Функции генов. Контрольная работа.	2	0	0
2	1	Аллельное и неаллельное взаимодействие генов. Наследование пола. Сцепленное наследование (решение генетических задач).	1	0	0
3	1	Составление родословной при различных типах наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, рецессивное х-сцепленное наследование). Разбор клинических примеров.	2	0	0

4	2	Типы наследования (доминантно сцепленный с X-хромосомой тип наследования; Y-сцепленный тип наследования, митохондриальный тип наследования). Разбор клинических примеров.	2	0	0
5	2	Цитогенетический метод исследования биологического материала. Получение и расшифровка кариотипа. Разбор клинических примеров наиболее часто встречаемых хромосомных заболеваний.	2	0	0
6	2	Возможности диагностики в практическом здравоохранении микроделиционных синдромов.	2	0	0
7	2	Моногенные заболевания. Классификация, разбор клинических примеров наиболее часто встречающихся моногенных заболеваний в популяции.	2	0	0
8	3	Организация медико-генетической помощи на территории Красноярского края	2	0	0
Всего			15	0	0

3.4 Лабораторные занятия

№ п/п	№ раздела дисциплины	Наименование занятий	Объем в акад. часах		
			Всего	в том числе, в инновационной форме	в том числе, в электронной форме
Всего					

5 Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации

Оценочные средства находятся в приложении к рабочим программам дисциплин.

8 Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Для освоения курса «Генетика человека с основами медицинской генетики» для студентов составлены методические указания:

1. Общая биология: учебно-методическое пособие к семинарским занятиям / сост. Е.А. Иванова. – Красноярск: СФУ, 2012. – 28 с.

2. Общая биология: учебно-методическое пособие для самостоятельной работы / сост. Е.А. Иванова. – Красноярск: СФУ, 2012. – 24 с.

На семинарских занятиях по курсу «Генетика человека с основами медицинской генетики» студенты рассматривают темы, которые интегрировано отражают лекционный курс и самостоятельную работу студента. Таким образом, важность самостоятельной работы возрастает значительно. В качестве инновационного подхода проведения семинарских занятий применяется дискуссионный подход к обсуждаемым темам. Практически к каждому занятию студенты самостоятельно готовят доклад с презентацией по одной из выбранных тем. Темы выдаются преподавателем заранее (на предыдущем занятии) и согласовываются со всей группой. Во время самостоятельной теоретической подготовки к семинарскому занятию студент может получить индивидуальную консультацию у преподавателя.

Кроме этого, для каждой обсуждаемой темы готовятся либо конспекты, схемы или составляются сравнительные таблицы, которые индивидуально сдаются преподавателю. Некоторые темы, например «Типы наследования, хромосомные болезни» включают самостоятельную теоретическую проработку материала с предоставлением преподавателю отчета по решению задач по наследования. Некоторые виды задач приводятся ниже:

Задачи по генетике «Типы наследования, хромосомные болезни»

1. Определите тип наследования по родословной

2. К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время

учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

3. К детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканых тяжей.

4. В одной семье установлено, что отец имеет IV (AB) группу крови по системе АВ0, а мать - I (00). Какие группы крови могут иметь их дети?

Таким образом, самостоятельная работа складывается из двух составляющих: подготовка по темам семинарских работ и самостоятельная работа, требующая глубокой индивидуальной проработки некоторых тем для самостоятельного изучения.

9 Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю) (при необходимости)

9.1 Перечень необходимого программного обеспечения

9.1.1	Работа осуществляется при помощи широкого спектра лицензионных программных продуктов, закупленных по программе развития СФУ: MicrosoftOffice, AdobePhotoshop, CorelDRAW, AdobeIllustrator и др., а так же современных информационных технологий (электронные базы данных, Internet).
-------	--

9.2 Перечень необходимых информационных справочных систем

9.2.1	Каждый обучающийся имеет доступ к электронно-библиотечной системе, содержащей издания по данному курсу. Обучающиеся имеют доступ к современным профессиональным базам данных, информационным справочным и поисковым системам:
9.2.2	- свободный доступ в сеть Интернет, в т. ч. к электронным реферативным базам данных, включающих научные журналы, патенты, материалы научных конференций, информацию по цитируемости статей (в том числе и для российских авторов);

9.2.3	- доступ к издательствам Springer, Elsevier, Istor, в которых сосредоточены электронные научные полнотекстовые журналы по всем областям биологии и экологии (более 500 названий журналов).
9.2.4	Студентам предоставлены условия и возможности работы в режиме on-line с зарубежными и отечественными лицензионными информационными базами данных по профилю образовательных программ СФУ. Доступ к периодическим изданиям на русском и английском языках осуществляется с IP-адресов СФУ по электронным базам:
9.2.5	1. BOOKS http://ibooks.ru/ :
9.2.6	2. World Scientific http://www.worldscientific.com/
9.2.7	3. Springer, Kluwer http://www.springerlink.com/
9.2.8	4. Science (AAAS) http://www.sciencemag.org/
9.2.9	5. Scopus http://www.scopus.com/
9.2.1 0	6. Oxford University Press (Oxford Journals) http://www.oxfordjournals.org/
9.2.1 1	7. JSTOR http://www.jstor.org/
9.2.1 2	8. ISI: Web of Science http://isiknowledge.com/
9.2.1 3	9. Elsevier (журналы открытого доступа) http://sciencedirect.com/
9.2.1 4	10. Cambridge University Press http://www.journals.cambridge.org/
9.2.1 5	11. Blackwell http://www.blackwell-synergy.com/
9.2.1 6	12. Annual Reviews http://www.annualreviews.org/ebvc
9.2.1 7	13. Научная электронная библиотека (eLIBRARY.RU) http://elibrary.ru
9.2.1 8	14. ЭБД РГБ (БД диссертаций) http://diss.rsl.ru
9.2.1 9	15. ЭБС "BOOK.RU" http://www.book.ru
9.2.2 0	16. ЭБС Издательства "Лань" http://e.lanbook.com
9.2.2 1	17. ЭБС "ИНФРА-М" http://www.znaniium.com/
9.2.2 2	18. ЭБС "Университетская библиотека онлайн" http://www.biblioclub.ru/
9.2.2 3	На сайте библиотеки все студенты имеют доступ к дополнительному сервису – единый интегрированный поиск по всему объему электронных ресурсов НБ СФУ (http://libsearch.sfu-kras.ru/), и к единой Виртуальной справочной службе on-line.

10 Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

Необходимое для реализации дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» материально-технического обеспечения включает в себя:

учебные аудитории, оборудованные аппаратно-программными комплексами «Малый презентационный комплекс», «Доска обратной проекции», «Средний презентационный комплекс;

компьютерный класс, укомплектованные современными компьютерами, классы на 15 рабочих мест с выходом в Интернет;

необходимое лабораторное оборудование для проведения научно - исследовательских работ.

Для каждой лекции по курсу «Генетика человека с основами медицинской генетики» составлена презентация.