

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

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

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

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
<b>Общая трудоемкость дисциплины</b>	<b>4 (144)</b>	<b>4 (144)</b>
<b>Контактная работа с преподавателем:</b>	<b>0,83 (30)</b>	<b>0,83 (30)</b>
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		
<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b>	<b>2,17 (78)</b>	<b>2,17 (78)</b>
изучение теоретического курса (ТО)		
расчетно-графические задания, задачи (РГЗ)		
реферат, эссе (Р)		
курсовое проектирование (КП)	Нет	Нет
курсовая работа (КР)	Нет	Нет
<b>Промежуточная аттестация (Экзамен)</b>	<b>1 (36)</b>	<b>1 (36)</b>

### 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, гаструляция, первичный органогенез. Регуляция эмбрионального развития. Постэмбриональный период (прямой и непрямой, 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 <a href="http://ibooks.ru/">http://ibooks.ru/</a> :
9.2.6	2. World Scientific <a href="http://www.worldscientific.com/">http://www.worldscientific.com/</a>
9.2.7	3. Springer, Kluwer <a href="http://www.springerlink.com/">http://www.springerlink.com/</a>
9.2.8	4. Science (AAAS) <a href="http://www.sciencemag.org/">http://www.sciencemag.org/</a>
9.2.9	5. Scopus <a href="http://www.scopus.com/">http://www.scopus.com/</a>
9.2.1 0	6. Oxford University Press (Oxford Journals) <a href="http://www.oxfordjournals.org/">http://www.oxfordjournals.org/</a>
9.2.1 1	7. JSTOR <a href="http://www.jstor.org/">http://www.jstor.org/</a>
9.2.1 2	8. ISI: Web of Science <a href="http://isiknowledge.com/">http://isiknowledge.com/</a>
9.2.1 3	9. Elsevier (журналы открытого доступа) <a href="http://sciencedirect.com/">http://sciencedirect.com/</a>
9.2.1 4	10. Cambridge University Press <a href="http://www.journals.cambridge.org/">http://www.journals.cambridge.org/</a>
9.2.1 5	11. Blackwell <a href="http://www.blackwell-synergy.com/">http://www.blackwell-synergy.com/</a>
9.2.1 6	12. Annual Reviews <a href="http://www.annualreviews.org/ebvc">http://www.annualreviews.org/ebvc</a>
9.2.1 7	13. Научная электронная библиотека (eLIBRARY.RU) <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
9.2.1 8	14. ЭБД РГБ (БД диссертаций) <a href="http://diss.rsl.ru">http://diss.rsl.ru</a>
9.2.1 9	15. ЭБС "BOOK.RU" <a href="http://www.book.ru">http://www.book.ru</a>
9.2.2 0	16. ЭБС Издательства "Лань" <a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>
9.2.2 1	17. ЭБС "ИНФРА-М" <a href="http://www.znanium.com/">http://www.znanium.com/</a>
9.2.2 2	18. ЭБС "Университетская библиотека онлайн" <a href="http://www.biblioclub.ru/">http://www.biblioclub.ru/</a>
9.2.2 3	На сайте библиотеки все студенты имеют доступ к дополнительному сервису – единый интегрированный поиск по всему объему электронных ресурсов НБ СФУ ( <a href="http://libsearch.sfu-kras.ru/">http://libsearch.sfu-kras.ru/</a> ), 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.