

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
ТОМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ (НИ ТГУ)  
Институт биологии, экологии, почвоведения, сельского и лесного хозяйства  
(БИОЛОГИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ)

УТВЕРЖДАЮ:  
Директор Биологического института  
Д. С. Воробьев  
«29» июня 2023 г.



Рабочая программа дисциплины

**Генетика человека**  
по направлению подготовки

**06.04.01 Биология**

Направленность (профиль) подготовки:  
**«Генетика, геномика и синтетическая биология»**

Форма обучения  
**Очная**

Квалификация  
**Магистр**

Год приема  
**2023**

Код дисциплины в учебном плане: Б1.В.ДВ.03.02

СОГЛАСОВАНО:  
Руководитель ОП  
В. Н. Стегний



Председатель УМК  
А. Л. Борисенко



## **1. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)**

Целью освоения дисциплины является формирование следующих компетенций:

- ОПК-2 Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программы магистратуры
- ОПК-5 Способен участвовать в создании и реализации новых технологий в сфере профессиональной деятельности и контроле их экологической безопасности с использованием живых объектов

Целью освоения дисциплины является формирование следующих компетенций:

- ИОПК-2.1. Демонстрирует понимание фундаментальных и прикладных представлений дисциплин, определяющих направленность программы магистратуры
- ИОПК-5.1. - Демонстрирует базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики, о геномике.
- ИОПК-5.1. Понимает теоретические принципы и современный практический опыт использования биологических объектов в сфере профессиональной деятельности

## **2. Задачи освоения дисциплины**

- Получить теоретические знания об основных направлениях исследований в области генетики человека.
- Научиться анализировать и применять современную информацию о значении исследований в области генетики человека для отдельного индивида и общества в целом.

## **3. Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы**

Дисциплина относится к части образовательной программы, формируемой участниками образовательных отношений, предлагается обучающимся на выбор.

## **4. Семестр(ы) освоения и форма(ы) промежуточной аттестации по дисциплине**

Семестр 2, зачет.

## **5. Входные требования для освоения дисциплины**

Для успешного освоения дисциплины студенты должны иметь базовые знания по курсам «Генетика», «Популяционная генетика», «Физиология человека и животных» по программе бакалавриата «Биология» и иметь по ним положительные оценки. До начала обучения студент должен обладать навыками работы с электронными и научными изданиями.

## **6. Язык реализации**

Русский

## **7. Объем дисциплины (модуля)**

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е., 72 часов, из которых:

- лекции: 12 ч.;
- семинарские занятия: 18 ч.;
- практические занятия: 0 ч.;
- лабораторные работы: 0 ч.

в том числе практическая подготовка: 0 ч.

Объем самостоятельной работы студента определен учебным планом.

## **8. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам**

Тема 1. Генетика человека как наука.

Основные вехи развития генетики человека: от древних воззрений до геномной и постгеномной эры. Значение исследований по генетике человека для других разделов науки.

Значение научных работ по генетике человека для медицины.

Тема 2. Популяционная генетика человека. Демографическая генетика. Генофонд популяций, генетическое разнообразие.

Факторы популяционной динамики (дрейф генов, миграции, мутации, естественный отбор) и их роль в формировании генетического разнообразия в популяциях человека. Информативность демографических показателей для оценки значимости факторов популяционной динамики (численность населения, половозрастной состав населения, рождаемость и смертность, миграции, ассортативность браков). Влияние естественного отбора на генетическое разнообразие популяций человека. Соотносительная роль демографических факторов в определении генетического разнообразия урбанизированных и изолированных популяций. Генетические маркеры, используемые для описания популяционной структуры (классические, молекулярно-генетические маркеры). Эволюционно-генетические исследования.

Тема 3. Цитогенетика человека.

История развития цитогенетики как науки. Методы получения препаратов хромосом. Типы окрашивания хромосом. Методы молекулярной цитогенетики. Международная система цитогенетической номенклатуры хромосом. Классификация хромосомных нарушений. Типы хромосомных перестроек (числовые, структурные нарушения кариотипа; мозаицизм). Факторы риска возникновения хромосомных нарушений. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе. Частота хромосомных перестроек у спонтанных абортусов, среди мертворожденных, детей с ВПР, новорожденных, наследственной патологии. Связь кариотипических изменений с фенотипическими проявлениями признаков.

Тема 4. Медицинская и клиническая генетика.

Цели и задачи медицинской и клинической генетики. Методы, используемые в медицинской генетике (клинико-генеалогический, биохимические, молекулярно-генетические, цитогенетические).

Тема 5. Болезни человека: моногенные, хромосомные, многофакторные; роль генетических и средовых факторов.

Врожденные и наследственные заболевания. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни, моногенные болезни, олигогенные и многофакторные болезни. Хромосомные болезни: Микроцитогенетические синдромы. Генетический импринтинг. Моногенные заболевания, проявляющиеся цитогенетической нестабильностью. Болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов. Классификация генных болезней в зависимости от типа наследования. Болезни с наследственной предрасположенностью. Модели, лежащие в основе изучения генетики болезней с наследственной предрасположенностью (аддитивная модель, модель с эффектами главного гена). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней.

Тема 6. Экогенетика. Фармакогенетика.

Основные фазы детоксикации ксенобиотиков. Основные задачи фармакогенетических исследований. Моногенный и полигенный контроль метаболизма лекарственных препаратов. Значение фармакогенетических исследований для медицины.

Тема 7. Медико-генетическое консультирование.

Цели и задачи медико-генетического консультирования. Показания для медико-генетического консультирования. Профилактика наследственных болезней. Пренатальная диагностика. Преимплантационная диагностика. Принципы лечения наследственных заболеваний. Генная терапия.

Тема 8. Биоэтические вопросы генетики человека.

Биоэтические вопросы при проведении медико-биологических исследований в области генетики и применении результатов исследования на практике.

Тема 9. Приоритетные направления исследований в области генетики человека. Основные направления исследований в области генетики человека в настоящее время. Практическая значимость исследований в области генетики человека и медицинской генетики.

## **9. Текущий контроль по дисциплине**

Текущий контроль по дисциплине проводится путем контроля посещаемости,

проведения контрольных работ, выполнения домашних заданий, выполнения тестов и фиксируется в форме контрольной точки не менее одного раза в семестр.

#### **10. Порядок проведения и критерии оценивания промежуточной аттестации**

– Зачет проводится в устной форме по билетам. Билет содержит два теоретических вопроса, ответ на которые отражает освоение студентом индикаторов ИОПК-2.1., ИПК-5.1.

Вопросы к зачету по дисциплине «Генетика человека»:

1. Основные этапы развития генетики человека: от древних воззрений на наследственность до наших дней.
2. Факторы популяционной динамики (дрейф генов, миграции, мутации, естественный отбор) и их влияние на генетическое разнообразие изолированных и урбанизированных популяций.
3. Информативность демографических показателей для оценки значимости факторов популяционной динамики (численность населения, половозрастной состав населения, рождаемость и смертность, миграции, ассортативность браков).
4. Дрейф генов как фактор популяционной динамики. Понятие эффективно-репродуктивного объема, показатели его определяющие. Эффективно-репродуктивных объем для различных типов маркерных систем (аутосомные, X-, Y-сцепленные, митохондриальный геном). Мутации и миграции как факторы популяционной динамики.
5. Влияние естественного отбора на генетическое разнообразие популяций человека. Основные компоненты отбора (компоненты, связанные с дифференциальной смертностью и дифференциальной плодовитостью). Генетический груз популяций, его источники, и составляющие.
6. Маркеры, используемые для характеристики генетического разнообразия популяций. их информативность. Формирование выборок для обследования.
7. Основные показатели, используемых при описании генетического разнообразия (оценка соответствия равновесию Харди-Вайнберга; гетерозиготность наблюдаемая и ожидаемая).
8. Прямые и непрямые методы получения хромосомных препаратов. Этапы культивирования. Рутинная окраска хромосом, методы дифференциальной окраски, принцип методов, разрешающая способность. Номенклатура хромосом.
9. FISH-метод: принцип метода, основные этапы метода. Разновидности FISH-метода. Разрешающая способность FISH-методов, область их применения.
10. Факторы риска возникновения хромосомных нарушений. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе. Особенности фенотипических проявлений хромосомных нарушений по аутосомам и половым хромосомам.
11. Микроцитогенетические синдромы. Понятие геномного импринтинга. Однородительские дисомии и связанные с ними аномалии.
12. Цели и задачи медицинской и клинической генетики. Методы, используемые в медицинской генетике (клинико-генеалогический, биохимические, молекулярно-генетические (прямая и непрямая ДНК-диагностика наследственных болезней), цитогенетические; компьютерные программы).
13. Классификация наследственных болезней. Наследственные и врожденные заболевания. Возраст проявления наследственных заболеваний.
14. Генные болезни (полные, мозаичные, гонадный мозаицизм). Фенокопия, нормокопия. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней.
15. Классификация наследственных болезней по типу наследования. Закономерности передачи в ряду поколений аутосомно-доминантных заболеваний. Понятие пенетрантности и экспрессивности. Закономерности передачи в ряду поколений аутосомно-рецессивных заболеваний.
16. Классификация наследственных болезней по типу наследования. Закономерности передачи в ряду поколений X-сцепленных доминантных и рецессивных заболеваний. Закономерности передачи в ряду поколений голандрических заболеваний.

17. Болезни с менделевским типом наследования (митохондриальные, болезни импринтинга, болезни экспансии числа тринуклеотидных повторов).

18. Болезни с наследственной предрасположенностью. Модели, лежащие в основе изучения генетики болезней с наследственной предрасположенностью (аддитивная (пороговая) модель, модель с эффектами главного гена).

19. Экогенетика и фармакогенетика как науки: цели и задачи, методы исследований, их ограничения. Эффекты средовых факторов на наследственность (мутагенез и изменение проявления действия генов) на индивидуальном и популяционном уровнях.

20. Основные фазы детоксикации ксенобиотиков. Моногенный и полигенный контроль метаболизма ксенобиотиков. Изоферменты первой и второй фаз детоксикации ксенобиотиков.

21. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов (загрязнение атмосферы; пищевые вещества и пищевые добавки; физические вещества, тяжелые металлы; биологические агенты). Экогенетика и профессиональные заболевания.

22. Цели и задачи медико-генетического консультирования. Направления работы МГК (медицинское, социальное, организация здравоохранения). Формирование потока обращений в МГК, причины обращений. Показания для медико-генетического консультирования.

23. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная.

24. Генетический скрининг: цели, задачи, методы (требования к ним), этапы

25. Пренатальная диагностика: скринирующие и диагностические методы, инвазивные и неинвазивные методы.

26. Преимплантационная диагностика.

27. Принципы лечения наследственных заболеваний: симптоматический, патогенетический, хирургический и этиотропный подходы. Генная терапия.

Итоговая оценка по дисциплине, состоит из оценки за самостоятельную работу (текущий контроль), и устного зачета (промежуточная аттестация). По каждому из видов заданий текущего контроля выставляется оценка «зачтено», если учащийся выполнил или отразил в работе не менее 70% от планируемого объема материала. Планируемый объем оглашается заранее и выражается в 100% (максимально возможное количество правильных ответов (вопросы и тест), разделы и их планируемое содержание (реферат, выполнение проекта). При формировании устного ответа во время сдачи зачета обучающимся необходимо продемонстрировать знания, полученные как во время лекционной части курса и при самостоятельном проработке тем курса, представленных в проектах и ответах на вопросы текущего контроля.

Критерии и шкалы оценивания устного ответа:

Критерий	Описание	Шкала оценивания
Знание теоретической части курса.	В процессе ответа студент демонстрирует теоретические знания по теме билета.	Да – 3 балла. Частично – 1–2 балла. Нет – 0 баллов.
Связь теории с практикой.	При ответе на практическую часть вопроса студент обосновывает выбор метода теоретическими знаниями.	Да – 3 балла. Частично – 1–2 балла. Нет – 0 баллов.
Владение основными понятиями.	Студент грамотно использует в своей речи основные определения и термины, изученные в курсе.	Да – 2 балла. Частично – 1 балл. Нет – 0 баллов.

Владение практическими методами.	Студент приводит алгоритм решения практического вопроса, несет ответственность за результаты.	Да – 3–4 балла. Частично – 1–2 балла. Нет – 0 баллов.
----------------------------------	---	--

Оценку «зачтено» получают студенты, успешно сдавшие все задания текущей аттестации и набравшие 7-12 баллов при ответе на вопросы билета, студенты не сдавшие задания текущего контроля к зачету не допускаются.

### 11. Учебно-методическое обеспечение

- а) Электронный учебный курс по дисциплине в электронном университете «Moodle» - <https://moodle.tsu.ru/>
- б) Оценочные материалы текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине.
- в) План семинарских занятий по дисциплине.

### 12. Перечень учебной литературы и ресурсов сети Интернет

- а) основная литература:
 

Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы / ред. М.Р. Спейчер, С.Е. Антнаракис, А.Г. Мотульски; пер. с англ. А.Ш. Латыпов. [и др.]. научн.ред. В.С Баранов, ред. Т.К. Кашеева, Т.В. Кузнецова. -4-е издание. Спб.: Изд-во Н-Лб 2013. – 1056 с/,

Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнизина С.А. Клиническая генетика / под ред. Н.П.Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. ГЭОТАР-Медиа, 2011. 592 с.

Ньюсбаум Р.Л., Мак-Ин-нес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика (пер. с англ. Латыпова А.Ш., под ред. Бочкова Н.П.) / М. ГЭОТАР-Медиа, 2010. 624 с.

Кэмпбелл А., Джтллетт Г., Джонс Г. Медицинская этика: учеб. пос. / пер. с англ.; под ред. Лопухина Ю.М., Юдина Б.Г. - М. ГЭОТАР-Медиа, 2004. 400 с

Клаг У.С., Каммингс Р. Основы генетики. – Москва: Техносфера, 2009. 896 с.

#### б) дополнительная литература:

- Бочков Н.П. Клиническая генетика. Издание 1, 2, М., ГЭОТАР-Мед, 2001.
- Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М.: Медицина. 2003.

### 13. Перечень информационных технологий

- а) лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение:
  - Microsoft Office Standart 2013 Russian: пакет программ. Включает приложения: MS Office Word, MS Office Excel, MS Office PowerPoint, MS Office On-eNote, MS Office Publisher, MS Outlook, MS Office Web Apps (Word Excel MS PowerPoint Outlook);
  - публично доступные облачные технологии (Google Docs, Яндекс диск и т.п.).
- б) информационные справочные системы:
  - Электронный каталог Научной библиотеки ТГУ – <http://chamo.lib.tsu.ru/search/query?locale=ru&theme=system>
  - Электронная библиотека (репозиторий) ТГУ – <http://vital.lib.tsu.ru/vital/access/manager/Index>
  - ЭБС Лань – <http://e.lanbook.com/>
  - ЭБС Консультант студента – <http://www.studentlibrary.ru/>
  - Образовательная платформа Юрайт – <https://urait.ru/>
  - ЭБС ZNANIUM.com – <https://znanium.com/>
  - ЭБС IPRbooks – <http://www.iprbookshop.ru/>

### 14. Материально-техническое обеспечение

- Аудитории для проведения занятий лекционного типа.
- Аудитории для проведения семинарских занятий, индивидуальных и групповых консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.
- Помещения для самостоятельной работы, оснащенные компьютерной техникой и

доступом к сети Интернет, в электронную информационно-образовательную среду и к информационным справочным системам.

**15. Информация о разработчиках**

Степанов Вадим Анатольевич, академик РАН, доктор биологических наук, профессор кафедры генетики и клеточной биологии БИ ТГУ