

Подписано электронной подписью:  
Вержицкий Данил Григорьевич  
Должность: Директор КГПИ ФГБОУ ВО «КемГУ»  
Дата и время: 2024-04-24 00:00:00  
471086fad29a3b30e244c728abc3661ab35c9d50210dcf0e75e03a5b6fdf6436

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Кузбасский гуманитарно-педагогический институт  
федерального государственного бюджетного образовательного учреждения  
высшего образования  
«Кемеровский государственный университет»  
Факультет физической культуры, естествознания и природопользования

УТВЕРЖДАЮ  
Декан ФФКЕП  
В.А. Рябов  
«20» марта 2024 г.

## **Рабочая программа дисциплины по выбору**

### **К.М.03.ДВ.02.01 Генетика человека**

Направление подготовки  
44.03.05 «Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки)»

Направленность (профиль) подготовки  
«География и Биология»

Программа бакалавриат

Квалификация выпускника  
*Бакалавр*

Форма обучения  
*Очная*

Год набора 2022

Новокузнецк 2024

**Лист внесения изменений в РПД**

РПД К.М.03.ДВ.02.01 Генетика человека

**Сведения об утверждении:**

Утверждена Ученым советом факультета физической культуры, естествознания и природопользования (протокол Ученого совета факультета № 6 от 20.03.2024г.)

для ОПОП 2022 года набора на 2024 / 2025 учебный год

Одобрена на заседании методической комиссии ФФКЕП  
(протокол методической комиссии факультета № 3 от 20.03.2024 г.)

Одобрена на заседании профилирующей /обеспечивающей кафедры естественнонаучных дисциплин  
(протокол № 7 от 14.03.2024 г.) зав. кафедрой А. Г. Жукова

## Оглавление

|   |  |
|---|--|
| <u>1. Цель дисциплины</u> .....   | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>1.1 Формируемые компетенции</u> .....  | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>1.2 Индикаторы достижения компетенций</u> .....  | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>1.3 Знания, умения, навыки (ЗУВ) по дисциплине</u> .....   | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>2 Объём и трудоёмкость дисциплины по видам учебных занятий. Формы промежуточной аттестации</u> .....                         | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>3. Учебно-тематический план и содержание дисциплины</u> .....  | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>3.1 Учебно-тематический план</u> .....   | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>3.2. Содержание занятий по видам учебной работы</u> .....  | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>4 Порядок оценивания успеваемости и сформированность компетенций обучающегося в текущей и промежуточной аттестации</u> ..... | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>5 Материально-техническое, программное и учебно-методическое обеспечение дисциплины</u> .....                                | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>5.2 Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины</u> .....   | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>5.3. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы</u> .....                                  | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>6 Иные сведения и (или) материалы</u> .....  | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>6.1. Примерные темы письменных учебных работ</u> .....   | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |
| <u>6.2. Примерные вопросы и задания / задачи для промежуточной аттестации</u> .....   | <b>Ошибка! Закладка не определена.</b> |

## 1 Цель дисциплины

В результате освоения данной дисциплины у обучающегося должны быть сформированы компетенции основной профессиональной образовательной программы бакалавриата:

Содержание компетенций как планируемых результатов обучения по дисциплине см. таблицы 1 и 2.

### 1.1 Формируемые компетенции

Таблица 1 – Формируемые дисциплиной компетенции

| Наименование вида компетенции (универсальная) | Наименование категории (группы) компетенций | Код и название компетенции  |
|---|---|---|
| Универсальная                                 |   | УК-8 – способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и в профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов |

### 1.2 Индикаторы достижения компетенций

Таблица 2 – Индикаторы достижения компетенций, формируемые дисциплиной

| Код и название компетенции  | Индикаторы достижения компетенции по ОПОП   | Дисциплины и практики, формирующие компетенцию ОПОП  |
|---|---|--|
| УК-8 – способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и в профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов | УК-8.1 – владеет современными представлениями о закономерностях развития органического мира | К.М.03.02 Основы медицинских знаний<br>К.М.03.03 Безопасность жизнедеятельности<br><b>К.М.03.ДВ.02.01 Генетика человека</b><br>К.М.03.ДВ.02.02 Профилактика вредных привычек<br>К.М.03.ДВ.02.03 Биология пола и репродуктивное здоровье<br>К.М.03.ДВ.02.04 Питание и здоровье человека<br>К.М.03.ДВ.02.05 Основы долголетия<br>К.М.03.ДВ.02.06 Спортивные танцы<br>К.М.03.ДВ.02.07 Фитнес-аэробика<br>К.М.10 Государственная итоговая аттестация<br>К.М.10.03(Д) Выполнение и защита выпускной квалификационной работы |
|   | УК-8.2 – умеет объяснять и анализировать закономерности биологических процессов и явлений   |  |

### 1.3 Знания, умения, навыки (ЗУВ) по дисциплине

Таблица 3 – Знания, умения, навыки, формируемые дисциплиной

| Код и название компетенции  | Индикаторы достижения компетенции, закрепленные за дисциплиной   | Знания, умения, навыки (ЗУВ), формируемые дисциплиной  |
|---|--|--|
| УК-8 – способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и в профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов | УК-8.1 – владеет современными представлениями о закономерностях развития органического мира<br>УК-8.2 – умеет объяснять и анализировать закономерности биологических процессов и явлений | <b>Знать:</b><br>- современные представления о закономерностях развития органического мира;<br>- современные представления о молекулярных и генетических основах биологических процессов;<br><b>Уметь:</b><br>- объяснять биологические термины и понятия;<br><b>Владеть:</b><br>- основными биологическими понятиями, знаниями биологических законов и закономерностей развития органического мира; |

### 2 Объём и трудоёмкость дисциплины по видам учебных занятий. Формы промежуточной аттестации.

Таблица 4 – Объём и трудоёмкость дисциплины по видам учебных занятий

| Общая трудоёмкость и виды учебной работы по дисциплине, проводимые в разных формах  | Объём часов по формам обучения |      |     |
|---|--------------------------------|------|-----|
|   | ОФО                            | ОЗФО | ЗФО |
| 1. Общая трудоёмкость дисциплины  | 72                             |      |     |
| 2. Контактная работа обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) (всего)  | 24                             |      |     |
| Аудиторная работа (всего):  | 24                             |      |     |
| в том числе:  |                                |      |     |
| лекции  | 16                             |      |     |
| практические занятия, семинары  | 8                              |      |     |
| практикумы  |                                |      |     |
| лабораторные работы   |                                |      |     |
| в интерактивной форме   |                                |      |     |
| в электронной форме   |                                |      |     |
| Внеаудиторная работа (всего):   |                                |      |     |
| в том числе индивидуальная работа обучающихся с преподавателем  |                                |      |     |
| подготовка курсовой работы /контактная работа   |                                |      |     |
| групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие групповую или индивидуальную работу обучающихся с преподавателем |                                |      |     |
| творческая работа (эссе)  |                                |      |     |

|   |                   |  |  |
|---|-------------------|--|--|
| 3. Самостоятельная работа обучающихся (всего) | 48                |  |  |
| 4. Промежуточная аттестация обучающегося –    | Зачёт (5 семестр) |  |  |

### 3. Учебно-тематический план и содержание дисциплины.

#### 3.1 Учебно-тематический план

Таблица 5 – Учебно-тематический план очной формы обучения

| № недели п/п     | Разделы и темы дисциплины по занятиям   | Общая трудоёмкость (всего час.) | Трудоёмкость занятий (час.) |        |     |                   |        |     | Формы <sup>1</sup> текущего контроля и промежуточной аттестации успеваемости |
|------------------|---|---------------------------------|-----------------------------|--------|-----|-------------------|--------|-----|--|
|                  |   |                                 | ОФО                         |        |     | ЗФО               |        |     |  |
|                  |   |                                 | Аудиторн. занятия           |        | СРС | Аудиторн. занятия |        | СРС |  |
|                  |   |                                 | лекц.                       | практ. |     | лекц.             | практ. |     |  |
| <b>5 семестр</b> |   |                                 |                             |        |     |                   |        |     |  |
|                  | Предмет, задачи и методы генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. История развития генетики человека.   | 4                               | 2                           |        | 2   |                   |        |     | УО-3   |
|                  | Методы генетики человека: клинико-генеалогический метод; популяционно-статистические методы; близнецовые исследования.  | 4                               | 2                           |        | 2   |                   |        |     | УО-3   |
|                  | Цитогенетика человека. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа. | 17                              | 4                           | 2      | 11  |                   |        |     | УО-2, УО-3, ТС-3   |
|                  | Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.   | 15                              | 2                           | 2      | 11  |                   |        |     | УО-2, УО-3, ТС-3   |
|                  | Молекулярные основы наследственных заболеваний. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни,  | 17                              | 4                           | 2      | 11  |                   |        |     | УО-2, УО-3, ТС-3   |

<sup>1</sup> УО – устный опрос, УО-1 – собеседование, УО-2 – коллоквиум, УО-3 – зачет, УО-4 – экзамен, ПР – письменная работа, ПР-1 – тест, ПР-2 – контрольная работа, ПР-3 – эссе, ПР-4 – реферат, ПР-5 – курсовая работа, ПР-6 – научно-учебный отчет по практике, ПР-7 – отчет по НИРС, ИЗ – индивидуальное задание; ТС – контроль с применением технических средств, ТС-1 – компьютерное тестирование, ТС-2 – учебные задачи, ТС-3 – комплексные ситуационные задачи

| № недели п/п      | Разделы и темы дисциплины по занятиям   | Общая трудоёмкость (всего час.) | Трудоёмкость занятий (час.) |        |     |                   |        |                  | Формы <sup>1</sup> текущего контроля и промежуточной аттестации успеваемости |
|-------------------|---|---------------------------------|-----------------------------|--------|-----|-------------------|--------|------------------|--|
|                   |   |                                 | ОФО                         |        |     | ЗФО               |        |                  |  |
|                   |   |                                 | Аудиторн. занятия           |        | СРС | Аудиторн. занятия |        | СРС              |  |
|                   |   |                                 | лекц.                       | практ. |     | лекц.             | практ. |                  |  |
|                   | обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. |                                 |                             |        |     |                   |        |                  |  |
|                   | Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.   | 15                              | 2                           | 2      | 11  |                   |        | УО-2, УО-3, ТС-3 |  |
|                   | Зачёт   |                                 |                             |        |     |                   |        |                  |  |
| ИТОГО по семестру |   | 72                              | 16                          | 8      | 48  |                   |        |                  |  |

### 3.2. Содержание занятий по видам учебной работы

Таблица 6 – Содержание дисциплины

| № п/п                               | Наименование раздела, темы дисциплины   | Содержание занятия   |
|-------------------------------------|---|--|
| <i>Содержание лекционного курса</i> |   |  |
| 1.                                  | Предмет, задачи и методы генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. История развития генетики человека. | Особенности человека как объекта генетических исследований. Основные разделы генетики человека. Специфика методов генетики человека.   |
| 2.                                  | Методы генетики человека: клинико-генеалогический метод; популяционно-статистические методы; близнецовые исследования.                      | Клинико-генеалогический метод. Задачи метода. Аутосомно-доминантный тип наследования. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Передача заболевания, типы браков, риск в пределах семьи. Кровное родство, вероятность передачи аномального гена. Коэффициент инбридинга, риск в пределах популяции. Сцепленные с полом заболевания. Их распознавание и риск носительства. Заболевания с преимущественным поражением пола. Наследование, ограниченное полом. Популяционно-статистические методы. Ассоциации генетических маркеров с болезнями. Близнецовые исследования. Значение близнецового метода в изучении роли наследственности и среды в формировании фенотипа. Явление близнецовости. Типы близнецов: монозиготные и дизиготные. Наследуемость. Определение |

| № п/п                                  | Наименование раздела, темы дисциплины   | Содержание занятия   |
|--|---|--|
|  |   | коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Факторы влияющие на степень сходства близнецов. Разновидности близнецового метода.  |
| 3.                                     | Цитогенетика человека. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа.   | Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа. Номенклатура кариотипа. Синдромы, связанные с аномалиями числа хромосом, со структурными перестройками хромосом. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Гетероморфизм хромосом. Изохромосомы. Рекомбинационная анеуплоидия. Синдром ломкой X-хромосомы. Дерматоглифические особенности при хромосомных нарушениях. Использование метода в генетическом скрининге и мониторинге. |
| 4.                                     | Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.   | Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.  |
| 5.                                     | Молекулярные основы наследственных заболеваний. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. | Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.  |
| 6.                                     | Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.   | Физические, химические, биологические мутагены Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.  |
| <i>Содержание практических занятий</i> |   |  |



| № п/п | Наименование раздела, темы дисциплины   | Содержание занятия  |
|-------|---|---|
| 1.    | Цитогенетика человека. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций. Полиморфизм человека. Законы Менделя и человек. Уровни проявления дискретности признаков. Наследственность и гомеостаз организма. Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа.   | Нормальный кариотип человека. Гетероплоидия у человека. Цитогенетический метод в мониторинге и скрининге. Решение задач.  |
| 2.    | Геном человека. Программа «Геном человека»: её возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика.   | Строение нуклеиновых кислот. Основные информационные процессы: транскрипция, сплайсинг, трансляция. Генетический код. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины. Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК. Соотношение между кодирующими и не кодирующими последовательностями. Изменчивость генома. Решение задач. |
| 3.    | Молекулярные основы наследственных заболеваний. Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. | Понятие о генных, геномных и хромосомных болезнях. Хромосомные болезни. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом; хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Генные болезни Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Решение задач.                            |
| 4.    | Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики.   | Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями. Болезни с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Современные методы пренатальной диагностики. Решение задач.  |
|       | Промежуточная аттестация – зачёт (5 семестр)  |   |

#### 4 Порядок оценивания успеваемости и сформированности компетенций обучающегося в текущей и промежуточной аттестации.

Для положительной оценки по результатам освоения дисциплины обучающемуся необходимо выполнить все установленные виды учебной работы. Оценка результатов

Таблица 7 – Балльно-рейтинговая оценка результатов учебной работы обучающихся по видам (БРС)

##### 5 семестр

| Учебная работа (виды)  | Сумма баллов                        | Виды и результаты учебной работы          | Оценка в аттестации   | Баллы                                      |
|--|-------------------------------------|---|---|--|
| Текущая учебная работа в семестре (Посещение занятий по расписанию и выполнение заданий)         | <b>80</b>                           | Лекционные занятия (конспект) (8 занятий) | <b>1 балл</b> – посещение 1 лекционного занятия   | 1-8  |
|  |                                     | Лабораторные работы). (4)                 | <b>2 балла</b> – посещение 1 практического занятия и выполнение работы на 51–65%<br><b>4 балла</b> – посещение 1 занятия и существенный вклад на занятии в работу всей группы, самостоятельность и выполнение работы на 85–100% | 8-16                                       |
|  |                                     | Самостоятельная работа                    | Темы заданий  | 42-56                                      |
| <b>Итого по текущей работе в семестре</b>  |                                     |   |   | 51-80                                      |
| Промежуточная аттестация (зачёт)   | 20 (100% /баллов приведенной шкалы) | Теоретический вопрос                      | <b>21 балл</b> (пороговое значение)<br><b>50 баллов</b> (максимальное значение)   | 21-50                                      |
|  |                                     | Практическое задание                      | <b>20 баллов</b> (пороговое значение)<br><b>50 баллов</b> (максимальное значение)   | 30-50                                      |
| <b>Итого по промежуточной аттестации (зачет)</b>   |                                     |   |   | (51–100% по приведенной шкале)<br>10–20 б. |
| <b>Суммарная оценка по дисциплине:</b> Сумма баллов текущей и промежуточной аттестации 51–100 б. |                                     |   |   |  |

#### 5 Учебно-методическое обеспечение дисциплины.

##### 5.1 Учебная литература

###### Основная учебная литература

1. Маскаева, Т. А. Генетика человека: учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281> (дата обращения: 13.04.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Курчанов, Н. А. Генетика человека с основами общей генетики: учебное пособие / Н. А. Курчанов. — 2-е изд. — Санкт-Петербург: СпецЛит, 2009. — 191 с. — ISBN 978-5-299-00411-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/59818> (дата обращения: 13.04.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Нахаева, В.И. Общая генетика. Практический курс: учебное пособие для вузов / В.И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 276 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-06631-9. — Текст: электронный //

Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/493759> (дата обращения: 13.04.2022).

### **Дополнительная учебная литература**

1. Никольский В.И. Практические занятия по генетике: учебное пособие для студентов (бакалавров) учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по направлению подготовки «Педагогическое образование» профиль «Биология» /В.И. Никольский. - Москва: Академия, 2012. – 224 с. – (Высшее профессиональное Образование, Бакалавриат). – Библиогр.: с.219-220. – Словарь терминов: с. 179-218. – ISBN 978-5-7695-5998-3-:557-70.

2. Божкова, В.П. Основы генетики. Практикум. Пособие для студентов [Электронный ресурс] / В.П. Божкова. - М.: Парадигма, 2009. - 272 с. - URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=210527>