

Подписано электронной подписью:
Вержицкий Данил Григорьевич
Должность: Директор КГПИ КемГУ
Дата и время: 2025-09-24 00:00:00
471086fad29a3b30e244c728abc3661ab35c9d50210def0e75e03a5b6fdf6436

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«КЕМЕРОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
Кузбасский гуманитарно-педагогический институт
Факультет физической культуры, естествознания и природопользования

УТВЕРЖДАЮ
Декан
В. А. Рябов
«23» января 2025 г.

Рабочая программа дисциплины

К.М.03.14 Общая и медицинская генетика

Специальность
30.05.03 Медицинская кибернетика

Направленность (профиль)
«Медицинские информационные системы»

Программа специалитета

Квалификация выпускника
Врач-кибернетик

Форма обучения
Очная

Год набора 2026

Новокузнецк 2025

Лист внесения изменений в РПД

Сведения об утверждении:

РПД утверждена Учёным советом факультета физической культуры, естествознания и природопользования
протокол Учёного совета факультета № 7 от 23.01.2025 г.

Одобрена на заседании методической комиссии факультета физической культуры, естествознания и природопользования
протокол методической комиссии факультета № 4 от 23.01.2025г.

Одобрена на заседании кафедры

Оглавление

1 Цель дисциплины	4
1.1 Формируемые компетенции, индикаторы достижения компетенций, знания, умения, навыки.....	4
1.2 Место дисциплины	5
2 Объём и трудоёмкость дисциплины по видам учебных занятий. Формы промежуточной аттестации.	5
3. Учебно-тематический план и содержание дисциплины.....	5
3.1 Учебно-тематический план	5
3.2. Содержание занятий по видам учебной работы	6
4 Порядок оценивания успеваемости и сформированности компетенций обучающегося в текущей и промежуточной аттестации.....	9
5 Материально-техническое, программное и учебно-методическое обеспечение дисциплины.....	10
5.1 Учебная литература.....	10
5.2 Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины.....	10
5.3 Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы.....	11
6 Иные сведения и (или) материалы	11
6.1.Примерные темы письменных учебных работ	11
6.2. Примерные вопросы и задания / задачи для промежуточной аттестации	12

1 Цель дисциплины

В результате освоения данной дисциплины у обучающегося должны быть сформированы компетенции основной профессиональной образовательной программы специалитета: ОПК-1, ОПК-3

Содержание компетенций как планируемых результатов обучения по дисциплине см. таблицу 1.

1.1 Формируемые компетенции, индикаторы достижения компетенций, знания, умения, навыки

Таблица 1 – Индикаторы достижения компетенций, формируемые дисциплиной

Код и название компетенции	Индикаторы достижения компетенции по ОПОП	Знания, умения, навыки (ЗУВ), формируемые дисциплиной
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1 Применяет фундаментальные и прикладные медицинские знания для решения стандартных задач профессиональной деятельности ОПК-1.2 Применяет фундаментальные естественно-научные знания для решения стандартных задач профессиональной деятельности ОПК-1.3 Применяет медицинские и естественно-научные знания для постановки и решения инновационных задач профессиональной деятельности ОПК-1.4 Использует и применяет прикладные естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	Знает: - законы генетики, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии человека; - молекулярные основы наследственности и изменчивости; - основные методы, применяемые в общей и медицинской генетике; - естественно-научную информацию для решения стандартных задач профессиональной деятельности; - специализированное диагностическое и лечебное оборудование и медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи; Умеет: - описывать и анализировать состояние генетического аппарата различных клеточных структур человека; - применять имеющиеся естественнонаучные знания для решения профессиональных задач; - применять лекарственные средства, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи; - применять клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи Владеет: - методами изучения наследственности (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы); - способами получения и исследования естественно-научных знаний для решения стандартных задач профессиональной деятельности.
ОПК-3 Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ОПК-3.1 Использует специализированное диагностическое и лечебное оборудование и медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи ОПК-3.2 Применяет лекарственные средства, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи ОПК-3.3 Применяет клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи	

1.2 Место дисциплины

Дисциплина включена в модуль «Естественнонаучные основы профессиональной деятельности», обязательная часть ОПОП. Дисциплина осваивается на 4 курсе в 8-м семестре.

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

Таблица 2 – Объем и трудоемкость дисциплины по видам учебных занятий

Общая трудоемкость и виды учебной работы по дисциплине, проводимые в разных формах	Объём часов по формам обучения
	ОФО
1. Общая трудоёмкость дисциплины	144
2. Контактная работа обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) (всего)	86
Аудиторная работа (всего):	86
в том числе:	
лекции	32
практические занятия, семинары	
практикумы	
лабораторные работы	54
в интерактивной форме	18
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)	58
4. Промежуточная аттестация обучающегося – Зачёт с оценкой (8 семестр)	

3. Учебно-тематический план и содержание дисциплины.

3.1 Учебно-тематический план

Таблица 3 – Учебно-тематический план очной формы обучения

№ недели п/п	Разделы и темы дисциплины по занятиям	Общая трудоёмк ость (всего час.)	Трудоёмкость занятий (час.)		Формы ¹ текущего контроля и промежуточной аттестации успеваемости	
			ОФО			
			Аудиторные занятия	СРС		
Раздел. Общая генетика						
1	Химия нуклеиновых кислот.	10	2	4	УО, УО-3, ПР-5, ТС-2	
2	Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке.	10	2	4	УО, УО-3, ПР-5, ТС-2	
3	Ген. Геном. Генетический код.	8	2	2	УО, УО-3, ПР-5, ТС-2	
4	Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке.	10	2	4	УО, УО-3, ПР-5, ТС-2	

¹ Обозначение сокращений по формам контроля: 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 трудоёмк ость (всего час.)	Трудоёмкость занятий (час.)		Формы ¹ текущего контроля и промежуточной аттестации успеваемости	
			ОФО			
			Аудиторные занятия	СРС		
			лекции	практ.		
5	Полимеразная цепная реакция. Основные разновидности метода полимеразной цепной реакции	12	2	6	4	УО, УО-3, ПР-5, ТС-2
6	Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа.	12	4	4	4	УО, УО-3
7	Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS	12	2	4	6	УО-4, УО, ПР-5, ТС-2
Раздел. Медицинская генетика						
8	Основы медицинской генетики.	10	2	4	4	УО-4, УО, ПР-5, ТС-2
9	Семиотика наследственной патологии.	8	2	2	4	УО-4, УО, ПР-5, ТС-2
10	Методы изучения наследственности человека.	10	2	4	4	УО-4, УО, ПР-5, ТС-2
11	Генные болезни. Наследственная предрасположенность.	10	2	4	4	УО-4, УО, ПР-5, ТС-2
12	Хромосомные болезни.	10	2	4	4	УО-4, УО, ПР-5, ТС-2
13	Болезни с нетрадиционным типом наследования.	12	4	4	4	УО-4, ПР
14	Медико-генетическое консультирование. Молекулярно-генетические методы генной терапии.	8	2	2	4	УО-4, УО, ПР-5, ТС-2
Зачёт с оценкой						
ВСЕГО		144	32	54	58	

3.2. Содержание занятий по видам учебной работы

Таблица 4 – Содержание дисциплины

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
<i>Содержание лекционного курса</i>		
1.	Химия нуклеиновых кислот.	Нуклеиновые кислоты. Структура ДНК. Структура, функции и виды РНК. Особенности строения и роль матричной РНК.
2.	Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке.	Центральная догма биологии. Репликация. Транскрипция. Трансляция. Регуляция экспрессии генов. Различные способы передачи информации.
3.	Ген. Геном. Генетический код.	Понятия гена, генома, генетического кода. Различия в структуре гена про- и эукариот. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Хромосомная теория наследственности. Биологические особенности репродукции человека. Особенности генетики человека.
4.	Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке.	Регуляция транскрипции. Способы модификации РНК. Практическое применение блот-методологии для идентификации структуры РНК. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке.

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
5.	Полимеразная цепная реакция. Основные разновидности полимеразной цепной реакции.	Методы выделения рДНК, при использовании различного генетического материала. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез. Олигонуклеотиды. Основные разновидности метода полимеразной цепной реакции.
6.	Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа.	Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа.
7.	Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS.	Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS. Интегральные исследования геномов. Структура геномов. Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма.
8.	Основы медицинской генетики.	Основы медицинской генетики. Наследственная патология. Классификация наследственных болезней. Клиническая классификация наследственных болезней.
9.	Семиотика наследственной патологии.	Семиотика наследственной патологии. Наследственные заболевания человека. Клинико-лабораторная диагностика наследственных болезней.
10.	Методы изучения наследственности человека.	Методы изучения наследственности человека. Клинико-генеалогический метод. Скрининговые методы. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики.
11.	Генные болезни. Наследственная предрасположенность.	Наследственная патология: моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования, аутосомно-рецессивным типом наследования. Моногенные болезни, сцепленные с половыми хромосомами. Мониторинг врожденных пороков развития. Болезни с наследственной предрасположенностью.
12.	Хромосомные болезни.	Хромосомные болезни: с изменением числа хромосом – аутосом, половых хромосом. Хромосомные болезни с изменением структуры хромосом.
13.	Болезни с нетрадиционным типом наследования.	Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга. Болезни с нарушением репарации ДНК.
14.	Медико-генетическое консультирование. Молекулярно-генетические методы генной терапии.	Медико-генетическое консультирование. Молекулярно-генетические методы генной терапии

Содержание практических занятий

1.	Химия нуклеиновых кислот.	<ul style="list-style-type: none"> - Биосинтез и распад пуриновых и пиримидиновых оснований. Структура и функции нуклеиновых кислот. - Нуклеопротеины. Биосинтез ДНК (репликация) и репарация.
2.	Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке.	<ul style="list-style-type: none"> - Гены и геном. Транскрипция. Трансляция. Посттранскрипционная модификация РНК (процессинг). - Регуляция экспрессии генов. Посттрансляционная модификация белков. Регуляция времени жизни и протеолиз внутриклеточных белков.
3.	Ген. Геном. Генетический код.	<ul style="list-style-type: none"> - Строение гена про- и эукариот. Гены структурные, регуляторные, т-РНК, р-РНК. Хромосомная теория наследственности. Нехромосомное наследование. - Организация потока информации в клетке. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
		у человека. - Биологические особенности репродукции человека. Гаметогенез. Мейоз. Оплодотворение. - Особенности генетики человека. Проявление основных закономерностей наследования на примере менделирующих признаков человека (моно-, ди- и полигибридное скрещивание). Множественный аллелизм.
4.	Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке.	- EST выравнивание клонов для характеристики транскриптов. Регуляция транскрипции. Идентификация путей модификации РНК на основе гомологии последовательностей. - Блоттинг по Саузерну, Northern- и Western-блоттингов для идентификации РНК и белков. Практическое применение блот-методологии.
5.	Полимеразная цепная реакция. Основные разновидности полимеразной цепной реакции.	- Методы выделения рДНК, при использовании различного генетического материала. - PCR (полимеразная цепная реакция, ПЦР). Основные разновидности метода полимеразной цепной реакции. - Электрофорез. Олигонуклеотиды.
6.	Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа.	- Основные требования к проведению ПЦР-анализа.
7.	Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS	- Интегральные исследования геномов. Структура геномов. - Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма.
8.	Основы медицинской генетики.	- Наследственная патология. Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней. - Клиническая классификация наследственных болезней.
9.	Семиотика наследственной патологии.	- Этапы постановки диагноза наследственной болезни. - Признаки наследственных болезней.
10.	Методы изучения наследственности человека.	- Клинико-генеалогический метод. - Массовый просеивающий метод (скрининг) выявления наследственной патологии. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики.
11.	Генные болезни. Наследственная предрасположенность.	- Мониторинг врожденных пороков развития. - Наследственная патология. Моногенные болезни, обусловливающие умственную отсталость, нарушения опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха. - Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью.
12.	Хромосомные болезни.	- Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса. Числовые аномалии аутосом и половых хромосом. - Молекулярные основы наследственности. Структурные аномалии хромосом (хромосомные aberrации). - Закономерности независимого наследования (законы Менделя). - Наследование при взаимодействии неаллельных генов. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности.
13.	Болезни с нетрадиционным	- Митохондриальные болезни.

№ п/п	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание занятия
	типов наследования.	- Болезни импринтинга. - Болезни с нарушением репарации ДНК.
14.	Медико-генетическое консультирование. Молекулярно-генетические методы генной терапии.	- Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней. - Молекулярно-генетические методы и методы генной терапии
	Промежуточная аттестация – зачёт с оценкой (8 семестр)	

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

Для получения положительной оценки по результатам освоения дисциплины обучающемуся необходимо выполнить все установленные виды учебной работы. Оценка результатов работы обучающегося в баллах (по видам) приведена в таблице 5.

Таблица 5 – Балльно-рейтинговая оценка результатов учебной работы обучающихся по видам (БРС)

Учебная работа (виды)	Сумма баллов	Виды и результаты учебной работы	Оценка в аттестации	Баллы (10 недель)
Текущая учебная работа в семестре (посещение занятий по расписанию и выполнение заданий)	100	Лекционные занятия (16 занятий)	1 б. - посещение и конспект 1 лекционного занятия	1-16
		Лабораторные занятия (выполнение заданий лабораторного занятия) (27 занятий)	1 б. - посещение 1 практического занятия и выполнение работы на 51– 65% 2 б. – посещение 1 занятия и существенный вклад на занятии в работу всей группы, самостоятельность и выполнение работы на 85,1-100%	27 - 54
		Самостоятельная работа	23 – 25 б. (выполнено 51 - 65% заданий) 26 - 27 б. (выполнено 66 - 85% заданий) 28 - 30 б. (выполнено 86 - 100% заданий)	23 - 30
Итого по текущей работе в семестре				51 - 100
Промежуточная аттестация (экзамен)	40	Теоретический вопрос	8 б. (пороговое значение) 16 б. (максимальное значение)	8 - 16
		Тест	6 б. (пороговое значение) 12 б. (максимальное значение)	6 - 12
		Выполнение практического задания	6 б. (пороговое значение) 12 б. (максимальное значение)	6 - 12
Итого по промежуточной аттестации (зачёт с оценкой)				20 – 40
Суммарная оценка по дисциплине: сумма баллов текущей и промежуточной аттестации				51 - 100

Если к моменту проведения зачета/ экзамена студент набирает 51 балл и более баллов, оценка может быть выставлена ему в ведомость и в зачетную книжку без процедуры принятия зачета/ экзамена. Выставление оценок производится на последней неделе теоретического обучения по данной дисциплине.

В промежуточной аттестации оценка выставляется в ведомость в 100-балльной шкале и в буквенном эквиваленте (таблица 6).

Таблица 6 – Соотнесение 100-балльной шкалы и буквенного эквивалента оценки

Сумма набранных баллов	Уровни освоения дисциплины и компетенций	Экзамен		Зачет
		Оценка	Буквенный эквивалент	
86 - 100	Продвинутый	5	отлично	Зачтено
66 - 85	Повышенный	4	хорошо	
51 - 65	Пороговый	3	удовлетворительно	
0 - 50	Первый	2	неудовлетворительно	Не зачтено

5 Материально-техническое, программное и учебно-методическое обеспечение дисциплины.

5.1 Учебная литература

Основная учебная литература

1. Генетика человека. Мутации как причина наследственных заболеваний: учебное пособие / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург: СПбГПМУ, 2022. — 48 с. — ISBN 978-5-907565-48-7. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344216> — Доступ из локальной сети КГПИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный.

2. Генетика человека. Классические и современные методы изучения генетики человека: учебное пособие / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург: СПбГПМУ, 2022. — 60 с. — ISBN 978-5-907565-44-9. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344213> — Доступ из локальной сети КГПИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный

Дополнительная учебная литература

1. Абдукаева, Н. С. Сборник задач по генетике и молекулярной биологии: учебное пособие / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева. — Санкт-Петербург: СПбГПМУ, 2021. — 52 с. — ISBN 978-5-907321-95-3. — Текст: электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/174367> — Доступ из локальной сети КГПИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный

5.2 Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины.

Учебные занятия по дисциплине проводятся в учебных аудиториях КГПИ КемГУ учебного корпуса №5 (г. Новокузнецк, ул. Кузнецова, д. 6):

Наименование аудитории, оборудование	
340 аудитория. Специализированная многофункциональная учебная аудитория для проведения учебных занятий лекционного типа, семинарского (практического) типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, в том числе для организации практической подготовки обучающихся с перечнем основного оборудования:	<i>Специализированная (учебная) мебель: доска меловая, кафедра, столы, стулья.</i> <i>Оборудование для презентации учебного материала: компьютер преподавателя с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду вуза, проектор, экран.</i>
219 аудитория. Лаборатория биологии человека. Специализированная многофункциональная учебная аудитория для проведения учебных занятий лекционного типа, семинарского (практического) типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, в том числе для организации практической подготовки обучающихся с перечнем основного оборудования:	<i>Специализированная (учебная) мебель: доска меловая, кафедра, столы, стулья.</i> <i>Оборудование для презентации учебного материала: ноутбук преподавателя с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду вуза, проектор, телевизор.</i>

Лабораторное оборудование и материалы: микроскоп стерео MC-2-ZOOM вар.2CR, микроскоп микромед 1 вар., микроскоп Микромед-2 вар. 3-20, микроскоп Микромед С-11 (18 шт.), холодильник Bosch KGS 39V25, микропрепараты демонстрационные по генетике
Учебно-наглядные пособия: плакаты и демонстрационные таблицы для проведения лекционных и практических занятий по дисциплине «Генетика».

106 аудитория. Помещение для самостоятельной работы обучающихся с перечнем основного оборудования:

Специализированная (учебная) мебель: столы, стулья, доска меловая.

Оборудование: компьютеры для обучающихся с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду вуза.

5.3 Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы.

Электронные библиотечные ресурсы:

1. Электронная полнотекстовая база данных периодических изданий по общественным и гуманитарным наукам ООО «ИВИС», <https://eivis.ru/basic/details> Договор № 427 – П от 13.01.2025 г период подписки с **01.01.2025 г. по 31.12.2025 г.**, – Доступ из локальной сети КГПИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный.

2. **Научная электронная библиотека** – <http://elibrary.ru>. Доступ к отдельным периодическим изданиям. Доступ к отдельным периодическим изданиям. Договор № № SU-365/2025 от 20.12.2024 г. период подписки с **01.01.2025 г. по 31.12.2025 г.** – Доступ из локальной сети КГПИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный.

3. **Межвузовская электронная библиотека (МЭБ)** - <https://icdlib.nspu.ru> КГПИ КемГУ является участником и пользователем МЭБ. Договор № 34 от 30.09.2020 г. (договор **бессрочный**). – Доступ из локальной сети КГПИ КемГУ свободный, с домашних ПК – авторизованный.

4. **Электронная библиотека** КГПИ КемГУ – <https://elib.nbikemsu.ru/MegaPro/Web>.

Информационные справочные системы

1.Биология человека. – Режим доступа свободный: <http://obi.img.ras.ru/humbio/default.htm>

2.Биомолекула. - Режим доступа свободный: <https://biomolecula.ru/>

3.Постнаука. - Режим доступа свободный: <https://postnauka.ru/>

4.Элементы большой науки. - Режим доступа свободный: <https://elementy.ru/>

5. Институт цитологии и генетики СО РАН: Веб-портал по биоинформатике: программы, калькуляторы для компьютерного анализа, моделирования бактериальных молекулярно-генетических систем, дизайна искусственных генетических конструкций. Геномика, регуломика, транскриптомика, протеомика, моделирование клетки, трансгенез, полиморфизм. - Режим доступа свободный: <https://samurai.bionet.nsc.ru/pages/>

6 Иные сведения и (или) материалы.

6.1.Примерные темы письменных учебных работ

Темы рефератов

1. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальная наследственность.
2. Наследственные болезни человека: генные болезни, хромосомные болезни, митохондриальные болезни, мультифакториальная патология. Примеры.
3. Методы диагностики, принципы лечения и профилактика наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Амниоцентез.
4. Понятие “эпигенетика”.
5. Реализация наследственной информации в клетках в процессе эмбриогенеза. Понятия амплификации генов, омнипатентности клеток, клеточной дифференцировки, специализации клеток и эмбриональной индукции.
6. Стволовые клетки. Клонирование.

7. Старение и его механизмы. Теории старения. Геронтология и гериатрия.
8. Характеристика основных адаптивных признаков каждой большой расы современного человека. Расовые особенности в строении черепа современного человека Генотипические особенности больших рас (группы крови АВО, серповидно-клеточная анемия, талассемия).
9. Факторы, определяющие специфику генофондов популяций человека.
10. Влияние человека на генофонды природных популяций и его последствия.
11. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней. Использование полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".
12. Методы переноса ДНК в клетку и характеристика векторов в генотерапии.
13. Генетические причины повышенной ломкости хромосом (синдром Блума, анемия Фанкони).
14. Антенатально летальные аберрации хромосом и проблема отбора у человека. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

6.2. Примерные вопросы и задания / задачи для промежуточной аттестации

Таблица 7 – Примерные теоретические вопросы и практические задания / задачи к экзамену

Разделы и темы	Примерные теоретические вопросы	Примерные практические задания / задачи
Ген. Геном. Генетический код.	Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Хромосомная теория наследственности. Биологические особенности репродукции человека. Особенности генетики человека.	Полулетальные мутации: 1) повышают жизнеспособность организма 2) вызывают гибель в эмбриональном состоянии 3) понижают жизнеспособность 4) уменьшают продолжительность жизни 5) повышают плодовитость
Генные болезни. Наследственная предрасположенность.	Наследственная патология: моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования, аутосомно-рецессивным типом наследования. Моногенные болезни, сцепленные с половыми хромосомами. Мониторинг врожденных пороков развития. Болезни с наследственной предрасположенностью.	1. Дальтонизм наследуется по ... типу: 1) аутосомно-доминантному; 2) аутосомно-рецессивному; 3) доминантному, сцепленному с Х-хромосомой; 4) рецессивному, сцепленному с Х-хромосомой. 2. Генеалогический метод позволяет определить..... признака: 1) тип наследования; 2) роль среды в формировании; 3) роль генотипа в формировании; 4) колебание частот аллелей.

Составитель: Жукова Анна Геннадьевна, доктор биологических наук, профессор кафедры естественнонаучных дисциплин