МИНОБРНАУКИ РОССИИ
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«ИРКУТСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
ФГБОУ ВО «ИГУ»
Кафедра биохимии, молекулярной биологии и генетики

УТВЕРЖДАЮ
Декан биолого-почвенного факультета
А. Н. Матвеев
«24» 03 2025 г.

Рабочая программа дисциплины
Б1.В.ДВ.1.5 Элективный модуль «Биохимия»

Наименование дисциплины: Б1.В.ДВ.1.5.9 «**Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний»**

Направление подготовки: 06.04.01 «Биология»

Направленность (профиль) подготовки: «Биология»

Квалификация выпускника: Бакалавр

Форма обучения: очная с элементами электронного обучения и дистанционных образовательных технологий

Согласовано с УМК биолого-почвенного факультета
Протокол № 5 от «24» 03 2025 г.
Председатель _____ А. Н. Матвеев

Рекомендовано кафедрой:
Протокол № 8
От «06» 03 2025 г.
Зав. кафедрой _____ С. В. Осипова

Иркутск 2025 г.

Содержание

	стр.
I. Цель и задачи дисциплины ……	3
II. Место дисциплины в структуре ОПОП ……	3
III. Требования к результатам освоения дисциплины …….	3
IV. Содержание и структура дисциплины …….	5
4.1 Содержание дисциплины, структурированное по темам, с указанием видов учебных занятий и отведенного на них количества академических часов ……	5
4.2 План внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся по дисциплине ……	6 11
4.3 Содержание учебного материала …….	13
4.3.1 Перечень семинарских, практических занятий и лабораторных работ ……..	14 15
4.3.2. Перечень тем (вопросов), выносимых на самостоятельное изучение в рамках самостоятельной работы студентов ……...	17
4.4. Методические указания по организации самостоятельной работы студентов …….	17
4.5. Примерная тематика курсовых работ (проектов) ……	17 17
V. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины …….	
а) перечень литературы ……..	
б) дополнительная литература……	
VI. Материально-техническое обеспечение дисциплины ……..	18
6.1. Учебно-лабораторное оборудование …….	18 19
6.2. Программное обеспечение …….	19
6.3. Технические и электронные средства обучения ……..	19
VII. Образовательные технологии ……	
VIII. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации …….	20

I. Цель и задачи дисциплины:

Цель: формирование у студентов знаний об основах генетики человека, о разнообразии и природе наследственных заболеваний, молекулярных механизмах их возникновения, методах диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний.

Задачи:

- организация генома и генов человека
- методы изучения генетики человека
- закономерности наследования нормальных и патологических признаков у человека
- принципов генетического картирования у человека
- разнообразие наследственных заболеваний человека, их молекулярная природа, факторы их возникновения
- диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний
- проблемы нейрогенетики
- проблемы фармакогенетики.

II. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП ВО

2.1. Учебная дисциплина Б1.В.ДВ.1.5.9 «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений.

2.2. Для освоения дисциплины обучающиеся используют знания, умения, практические навыки, способы деятельности, сформированные в ходе изучения предметов «Биохимия», «Цитология», «Генетика», «Молекулярная биология», «Физиология человека и животных», «Эволюционное учение» на предыдущем уровне образования.

2.3. Перечень последующих учебных дисциплин, для которых необходимы знания, умения и навыки, формируемые данной учебной дисциплиной: «Молекулярные механизмы фотосинтеза», «Биоэнергетика клетки», выполнение ВКР.

III. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Процесс освоения дисциплины направлен на формирование компетенции в соответствии с ФГОС ВО и ОП ВО по данному направлению подготовки 06.03.01 «Биология», элективный модуль «Биохимия»:

ПК-1: Способен использовать базовые теоретические знания о разнообразии, структурной организации, функционировании биологических систем и особенностях их взаимодействия с окружающей средой.

Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с индикаторами достижения компетенций

Компетенция	Индикаторы компетенций	Результаты обучения
ПК-1 Способен использовать базовые теоретические знания о разнообразии, структурной организации, функционировании биологических систем и	ИДК ПК 1.1 Использует знания о разнообразии организмов, их строении, физиологии, метаболизме, генетике, систематике, экологии, а также их	Знать: основные методы исследования генетики человека, закономерности наследования нормальных и патологических признаков у человека, организацию генома и генов человека, принципы генетического картирования у человека, проявление разных форм изменчивости, разнообразие наследственных заболеваний у человека, факторы их возникновения, молекулярную

особенностях их взаимодействия с окружающей средой.	биотехнологическом потенциале для решения профильных научно-исследовательских и производственных задач.	природу, методы диагностики; профилактики и лечения наследственных заболеваний, проблемы фармакогенетики, нейрогенетики, медико-генетического консультирования. Уметь: применять основные законы наследования признаков при решении генетических задач; применять цитогенетический, генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический методы изучения генетики человека, планировать генетический эксперимент по изучению закономерностей наследования признаков и проявления изменчивости у человека, составлять обзор литературы по заданной теме. Владеть: основными приемами генетического анализа применительно к человеку; основами методов, применяемых в генетике человека для решения различных проблем, иметь навыки их применения при решении различных генетических задач.

IV. СОДЕРЖАНИЕ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

Объем дисциплины составляет 4 зачетных единицы, 144 часов, в том числе 0,7 зачетных единиц, 26 часов на экзамен.
Форма промежуточной аттестации: экзамен.

4.1 Содержание дисциплины, структурированное по темам, с указанием видов учебных занятий и отведенного на них количества академических часов

№ п/н	Раздел дисциплины/тема	Семестр	Всего часов	Из них практическая подготовка обучающихся	Виды учебной работы, включая самостоятельную работу обучающихся , практическую подготовку и трудоемкость (в часах)				Форма текущего контроля успеваемости/ Форма промежуточной аттестации (по семестрам)
					Контактная работа преподавателя с обучающимися			Самостоятельная работа	
					Лекция	Семинар/ Практическое, лабораторное занятие/	Консультация		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	**Тема 1. Введение**	7	4		2	-	-	2	Коллоквиум КСР
2	**Тема 2. Организация генетического материала человека** 2.1. Кариотип человека 2.2. Геном человека 2.3. Структура генов человека	7	21		7	7		7	Коллоквиум Доклад КСР
3	**Тема 3. Наследование нормальных и патологических признаков у человека** 3.1. Закономерности наследования признаков у человека 3.2. Близнецовый метод 3.3. Генеалогический метод	7	22,5		7	7	0,5	8	Коллоквиум Решение задач Выполнение контрольное заданий КСР

	3.4. Популяционно-статистический метод								
4	**Тема 4. Разнообразие и природа наследственных заболеваний человека** 4.1. Проявление изменчивости у человека 4.2. Наследственные заболевания человека 4.2.1 Генные болезни 4.2.2 Хромосомные болезни 4.2.3 Мультифакториальные болезни 4.2.4 Митохондриальные болезни 4.3. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний	7	18,5		6	4	0,5	8	Коллоквиум Реферат Доклад КСР
	Тема 5. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний	7	12		4	4		4	
5	**Тема 6. Фармакогенетика**	7	16		6	8	-	2	Коллоквиум КСР
6	**Тема 7 . Нейрогенетика**	7	12		4	6		2	Коллоквиум КСР

4.2 План внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

Семестр	Название раздела, темы	Самостоятельная работа обучающихся			Оценочное средство	Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы
		Вид самостоятельной работы	Сроки выполнения	Трудоемкость (час.)		
7 7	Тема 1. Введение	Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Человек как объект генетических исследований», «Наследуемые признаки человека – нормальные и патологические», «Антропогенетика, ее разделы и методы исследования».	1	2	Коллоквиум	а3, а4

Семестр	Название раздела, темы	Самостоятельная работа обучающихся			Оценочное средство	Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы
		Вид самостоятельной работы	Сроки выполнения	Трудоемкость (час.)		
7	Тема 2. Организация генетического материала человека 2.1. Кариотип человека 2.2. Геном человека 2.3. Структура генов человека	Подготовка к практическим занятиям с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Цитогенетический метод. Систематизация хромосом человека», «Дифференциальная окраска хромосом». Самостоятельная работа с фотографиями кариотипа человека, его систематизация. Подготовка к практическим занятиям с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Международная программа «Геном человека», ее реализация», «Подвижные генетические элементы в геноме человека». Подготовка к практическим занятиям с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Примеры генов человека, контролирующих две и более функций», «Примеры генов человека, имеющих непрерывистое строение».	2	7	Коллоквиум Оценка работы с фотографиями	а1, а2, б2, б6

5	**Тема 3. Наследование нормальных и патологических признаков у человека** 3.1. Закономерности наследования признаков у человека	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное повторение и изучение теоретического материала по вопросам: «Наследование признаков, контролируемых генами полного и неполного проявления», «Закономерности наследования полигенных признаков человека».	3	8	Коллоквиум Оценка работы с фотографиями	а1, а2, б1
	3.2. Близнецовый метод	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Особенности эмбрионального развития близнецов», «Особенности применения близнецового метода по оотношению к качественным и количественным признакам».				
	3.3. Генеалогический метод	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Письменная работа по построению и анализу родословных.				
	3.4. Популяционно-статистический метод	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Письменная работа по решению контрольных задач на определение генетической структуры популяций и генетического равновесия в них.				
7	**Тема 4. Разнообразие и природа наследствен-**		4-7	8	Коллоквиум Реферат Доклад	а3, а4, б5, б6

Семестр	Название раздела, темы	Самостоятельная работа обучающихся			Оценочное средство	Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы
		Вид самостоятельной работы	Сроки выполнения	Трудоемкость (час.)		
	ных заболеваний человека 4.1. Проявление изменчивости у человека 4.2. Наследственные заболевания человека 4.2.1 Генные болезни 4.2.2 Хромосомные болезни 4.2.3 Мультифакториальные болезни 4.2.4 Митохондриальные болезни	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное повторение и изучение теоретического материала по вопросам: «Типы мутаций, являющиеся причиной наследственных заболеваний», «Причины нарушения менделевского наследования наследственных заболеваний», «Частота возникновения разных типов наследственных болезней», «Особенности наследования болезней генной экспансии», «Особенности фенотипического проявления хромосомных болезней», «Фенокопии, генокопии, нормокопирование». Подготовить реферат и презентацию по выбранной теме: «Наследственные болезни определенного органа, системы органов», сделать доклад по выбранной теме.				
7	Тема 5. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Методы лечения наследственных болезней, их результативность», «Генотерапия наследственных болезней», «Организация медико-генетической службы».	8-9	4	Коллоквиум Контрольные вопросы	а3, а4, б4, б7
7	Тема 6. Фармакогенетика	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. «Причины полиморфизма человеческих популяций по реакции на лекарственные препараты», «История фармакогенетики», «Возможности, перспективы и ограничения генетической паспортизации».	10	2	Коллоквиум Контрольные вопросы	а3, а4,б7

Семестр	Название раздела, темы	Самостоятельная работа обучающихся			Оценочное средство	Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы
		Вид самостоятельной работы	Сроки выполнения	Трудоемкость (час.)		
7	Тема 7. Нейрогенетика	Подготовка к практическому занятию с использованием конспекта лекции и рекомендуемой литературы. Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Генетические нарушения структуры головного мозга», Наследственные болезни нервной системы». Письменная работа – близнецовый метод в изучении генетики интеллекта.	11	2	Коллоквиум Письменная работа	а3, а4, б7
Общий объем самостоятельной работы по дисциплине (час) – **33**						
Из них объем самостоятельной работы **с использованием электронного обучения и дистанционных образовательных технологий (час)**						

4.3 Содержание учебного материала

Тема 1. Введение. Предмет генетики человека. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых в развитие антропогенетики. Особенности человека как объекта генетических исследований: достоинства и недостатки. Задачи антропогенетики, ее структура и перспективы. Основные методы исследования генетики человека: генеалогический, цитогенетический, близнецовый, популяционно-статистический, биохимические и молекулярно-генетически, решаемые с их помощью задачи.

Тема 2. Организация генетического материала человека

2.1. Кариотип человека

Сущность цитогенетического метода, его история. Методы исследования хромосом человека. Методы окраски хромосом: рутинная окраска, дифференциальная окраска (использование флуорохромов и других красителей), FISH-метод. Систематизация хромосом человека, ее необходимость для диагностики хромосомных болезней. Аутосомы и половые хромосомы. Экспресс-диагностика конституции по половым хромосомам.

2.2. Геном человека

Организация генома человека, методы изучения. Характеристики ДНК хрмосомного и митохондриального генома. Международная программа «Геном человека», ее реализация и значение. История возникновения проекта. Образование HUGO.Организация российской программы «Геном человека» в 1988 г. Работы по расшифровке генома корпорацией «Celera». Завершение секвенирования генома человека (2001 г.). Общебиологическое значение исследований, проведенных в рамках Проекта. Изучение и расшифровка геномов других организмов. Возникновение новых научных направлений: сравнительная геномика, функциональная геномика, генетическое разнообразие, этические, правовые и социальные аспекты исследований генома человека. Эволюция органического мира в свете результатов проекта «Геном человека». Практические приложения проекта «Геном человека»: ДНК-идентификация личности, этногеномика, палеогеномика. «Геном Человека» как научная основа профилактической медицины. Развитие нового направления медицинской науки – молекулярной (предиктивной) медицины. Профилактическая направленность, индивидуальность лечения, генная терапия, фармакогенетика. Перспективы геномных исследований на ближайшие 40 лет.

2.3. Структура генов человека

Оценка числа генов человека, их распределение по хромосомам. Структура генов человека: мозаичные и непрерывные гены. Значение мозаичного строения большинства хромосомных генов. Активность генов человека, регуляция активности генов. Влияние на активность генов различных факторов.

Тема 3. Наследование нормальных и патологических признаков у человека

3.1. Закономерности наследования признаков у человека

Наследование доминантных и рецессивных аутосомных признаков, закономерности наследования. Пенетрантность и экспрессивность генов. Плейотропное действие гена. Сцепленное с полом наследование. Независимое и сцепленное наследование признаков. Полигенные признаки. Типы взаимодействие неаллельных генов, контролирующих полигенные признаки. Генетическое картирование у человека: методы картирования, практическое значение генетических карт.

3.2. Близнецовый метод

Генетически идентичные (ОБ) и генетически неидентичные близнецы (РБ) у человека, методы диагностики близнецов. Проявление конкордатности и дискордантности у ОБ и РБ. Применение близнецового метода для установления относительной роли наследственности и среды в формировании качественных и количественных признаков у человека.

3.3. Генеалогический метод

История генеалогического метода. Построение и анализ родословных. Разрешающая способность генеалогического метода при анализе наследования нормальных и патологических признаков человека.

3.4. Популяционно-статистический метод

Генетическая структура популяций, ее параметры. Закон Харди-Вайнберга, его значение и практическое использование. Факторы динамики генетической структуры популяций: нарушение панмиксии, колебания численности популяций и генетический дрейф, миграция, мутационный процесс, естественный отбор; относительная эффективность разных факторов. Естественный отбор как направляющий фактор эволюции популяций. Формы естественного отбора. Оценка частот генов и генотипов в человеческих популяциях, сравнение популяций по их генетической структуре.

Тема 4. Разнообразие и природа наследственных заболеваний человека

4.1. Проявление изменчивости у человека

Модификационная, комбинативная и мутационная изменчивость нормальных и патологических признаков у человека. Фенокопии. Факторы возникновения мутации: спонтанные и индуцированные мутации. Экзогенные и эндогенные мутагены. Соматические и генеративные мутации. Генные мутации, их молекулярная природа. Хромосомные мутации, их фенотипическое проявление и роль в эволюции человека. Геномные мутации, причины их повления. Цитоплазматические мутации, особенности их наследования и влияния на фенотип. Генетический груз популяций человека.

4.2. Наследственные заболевания человека

Моногенные болезни, их молекулярная природа. Болезни, связанные с нарушением обмена веществ, их распространение (геногеография) и популяционная частота. Болезни генной экспансии, связанные с динамическими мутациями, особенности их фенотипического проявления. Диагностика моногенных заболеваний, пренатальная диагностика.

Хромосомные болезни человека. Болезни, связанные с нарушением структуры хромосом: делециями, дупликациями, инверсиями и транслокациями, причины их появления, наследование, диагностика, влияние на фенотип человека.

Хромосомные болезни человека, связанные с геномными мутациями: аутосомной анеуплоидией и нарушениями на уровне половых хромосом. Частота геномных хромосомных болезней, их диагностика, причины появления.

Мультифакториальные болезни человека, особенности их проявления. Диагностика мультифакториальных заболеваний.

Наследственные болезни человека, связанные с мутациями цитоплазматических генов: особенности их наследования, фенотипического проявления, молекулярная природа.

Тема 5. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний

Диагностика наследственных заболеваний, возможности и значение пренатальной диагностики в отношении заболеваний разного типа.

Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование, его значение и эффективность в отношении профилактики наследственных заболеваний. Организация медико-генетической службы.

Генетическая паспортизация, ее значение для профилактики наследственных заболеваний, биоэтические проблемы, связанные с составлением и использованием генетического паспорта.

Лечение наследственных заболеваний, подходы к лечению. Терапевтические белки, их производство. Генотерапия: возможности, перспективы использования.

Тема 6. Фармакогенетика

Фармакогенетика - современный раздел медицинской науки, изучающий роль генетических факторов в формировании фармакологического ответа организма человека на лекарственные средства. Предмет и задачи фармакогенетики. Парадигма современной фармакогенетики. Генетические особенности пациентов с различным фармакологическим ответом. Клиническое значение фармакогенетики. Разработка ДНК-чипов, которые позволяют определять последовательности всех известных генов, определяющих фармакологический ответ на различные лекарственные средства.

Тема 7. Нейрогенетика

Предмет и методы нейрогенетики. Структура и физиология мозга. Развитие мозга: роль генетических факторов и факторов среды. Гены, экспрессирующиеся в нервной системе. Генетика памяти. Гены, вовлеченные в обучение и формирование памяти. Генетическое улучшение памяти.

Генетика интеллекта. Гены, вовлеченные в развитие индивидуальных особенностей нервной системы. Генетические основы одаренности. Генетические нарушения функций мозга. Нейрогенеративные заболевания: болезнь Альцгеймера, блезнь Паркинсона и др.: определение, общие признаки, краткое описание основных нейродегенеративных заболевания человека, патогенетической терапии. Поиск новых генов и мутаций, которые обусловливают предрасположенность к тем или иным нейропсихическим заболеваниям. Возможные пути применения генной терапии нейропсихических заболеваний.

Классификация психических заболеваний. Генетические механизмы нарушения психики. Основные направления молекулярно-генетических исследований психических заболеваний.

4.3.1. Перечень семинарских, практических занятий и лабораторных работ

№ п/н	№ раздела и темы	Наименование семинаров, практических и лабораторных работ	Трудоемкость (час.)		Оценочные Средства	Формируемые компетенции (индикаторы)*
			Всего часов	Из них практическая подготовка		
1	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**	**7**
1	**Тема 2**	Организация генетического материала у человека	**7**		Коллоквиум Оценка работы с фотографиями	**ПК-1** *ИДК ПК 1.1*
2	**Тема 3**	Наследование нормальных и патологических признаков у человека	**7**		Коллоквиум Контрольные задачи фотографиями	**ПК-1** *ИДК ПК 1.1*
3	**Тема 4**	Разнообразие и природа наследственных заболеваний человека	**4**		Коллоквиум реферат Доклад	**ПК-1** *ИДК ПК 1.1*
4	**Тема 5**	Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний	**4**		Коллоквиум Контрольные вопросы	**ПК-1** *ИДК ПК 1.1*
5	**Тема 6**	Фармакогенетика	**8**		Коллоквиум	**ПК-1** *ИДК ПК 1.1*

					Контроль-ные вопросы	
6	**Тема 7**	Нейрогенетика	**6**		Коллоквиум Письменная работа	**ПК-1** *ИДК ПК 1.1*

4.3.2. Перечень тем (вопросов), выносимых на самостоятельное изучение студентами в рамках самостоятельной работы (СРС)

№ п/п	Тема	Задание	Формируемая компетенция	ИДК
1.	Тема 1. Введение	Изучить теоретический материал по вопросу: «Человек как объект генетических исследований», «Наследуемые признаки человека – нормальные и патологические», «Антропогенетика, ее разделы и методы исследования».	ПК-1	*ИДК ПК 1.1*
2.	Тема 2. Организация генетического материала человека	Изучить теоретический материал по вопросам: «Цитогенетический метод. Систематизация хромосом человека», «Дифференциальная окраска хромосом» «Международная программа «Геном человека», ее реализация», «Подвижные генетические элементы в геноме человека», «Примеры генов человека, контролирующих две и более функций», «Примеры генов человека, имеющих непрерывистое строение».	ПК-1	*ИДК ПК 1.1*
3.	Тема 3. Наследование нормальных и патологических признаков у человека	Самостоятельное изучение теоретического материала по вопросам: «Наследование признаков, контролируемых генами полного и неполного проявления», «Закономерности наследования полигенных признаков человека», «Особенности эмбрионального развития близнецов», «Особенности применения близнецового метода по оотношению к	ПК-1	*ИДК ПК 1.1*

		качественным и количественным признакам». Письменные работы по: а) построению и анализу родословных и б) определению генетической структуры популяций и генетического равновесия в них.		
	Тема 4. Разнообразие и природа наследственных заболеваний человека	Изучить теоретический материал по вопросу: «Методы лечения наследственных болезней, их результативность», «Генотерапия наследственных болезней», паспортизации «Организация медико-генетической службы», «Возможности, перспективы и ограничения генетической паспортизации».	ПК-1	*ИДК ПК 1.1*
	Тема 5. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний	Изучить теоретический материал по вопросам: «Методы лечения наследственных болезней, их результативность», «Генотерапия наследственных болезней», «Организация медико-генетической службы»	ПК-1	*ИДК ПК 1.1*
	Тема 6. Фармакогенетика	Изучить теоретический материал по вопросу: «Причины полиморфизма человеческих популяций по реакции на лекарственные препараты», «История фармакогенетики», «Возможности, перспективы и ограничения генетической паспортизации».	ПК-1	*ИДК ПК 1.1*
	Тема 7. Нейрогенетика	Изучить теоретический материал по вопросам: ««Генетические нарушения структуры головного мозга», Наследственные болезни нервной системы». Письменная работа – близнецовый метод в изучении генетики интеллекта.	ПК-1	*ИДК ПК 1.1*

4.4. Методические указания по организации самостоятельной работы студентов

Самостоятельная работа студентов является составной частью учебного процесса и имеет целью закрепление и углубление полученных знаний и навыков, поиск и приобретение новых знаний, а также выполнение учебных заданий, подготовку к предстоящим занятиям, зачетам и экзаменам.

Для организации самостоятельной работы по дисциплине «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний» используются следующие формы самостоятельной учебной работы:

- Работа над конспектом лекции.
- Подбор, изучение, анализ рекомендованной литературы.
- Написание рефератов, подготовка докладов.
- Самостоятельное изучение отдельных тем, параграфов, не изложенных в лекции.
- Подготовка к практическому занятию состоит в теоретической подготовке и выполнении практических заданий (решение задач, ответы на вопросы и т.д.).
- Подготовка к тестированию.

Письменные работы. Для изучения тем, не изложенных в лекции, рекомендуется использовать основную и дополнительную литературу, а также источники, найденные при помощи информационно-справочных и поисковых систем. Для закрепления материала рекомендуется делать краткие конспекты по теме. В рамках дисциплины «Молекулярная генетика митохондрий» также предусмотрено выполнение письменных работ, в которых студенты должны составить схему трофических отношений в различных микробных сообществах и схемы круговоротов ряда биогенных элементов (см. п. 4.3.2.). Качество выполненной работы оценивается в ходе обсуждения данных вопросов при проведении коллоквиума по соответствующей теме (см. п. 4.3.1).

Реферат – форма письменной работы, которую рекомендуется применять при освоении вариативных (профильных) дисциплин профессионального цикла. Представляет собой краткое изложение содержания научных трудов, литературы по определенной теме. Объем реферата может достигать 15-20 стр.; время, отводимое на его подготовку – от 2 недель до месяца. Подготовка реферата подразумевает самостоятельное изучение студентом нескольких литературных источников (учебников, монографий, научных статей и т.д.) по определённой теме, не рассматриваемой подробно на лекции, систематизацию материала и краткое его изложение. Цель написания реферата – привитие студенту навыков краткого и лаконичного представления собранных материалов и фактов в соответствии с требованиями, предъявляемыми к научным отчетам, обзорам и статьям.

Структура реферата включает:

- Титульный лист.
- Содержание.
- Введение, где кратко формулируется проблема, цель и задачи реферата.
- Основная часть работы состоит из нескольких разделов, в которых излагается суть темы реферата.
- Заключение.
- Список использованной литературы.

При оформлении реферата следует придерживаться технических требований, предъявляемых к рефератам и курсовым работам, имеющихся на кафедре.

Критерии оценивания реферата:

- Оценка «отлично» выставляется в том случае, если в реферате полностью раскрыта тема, проанализировано современное состояние вопроса, материал изложен логично, последовательно, приведено не менее 10 литературных источников (среди которых преобладает литература за последние 5 лет), реферат оформлен в соответствии с техническими требованиями, предъявляемыми к такого рода работам.

*- Оценка «хорошо» - тема раскрыта, приведено достаточное количество материала, но при этом материал в недостаточной степени проанализирован автором, оформление

реферата соответствует техническим требованиям.

- Оценка «удовлетворительно» - тема раскрыта поверхностно, материал приведен как простая констатация фактов, не проанализирован, в оформлении имеются технические недостатки, список литературы содержит менее 5 источников.

- Оценка «неудовлетворительно» - тема не раскрыта, скудный объем приведенных материалов.

Устный доклад – это сообщение в течение 10-15 мин, в котором студент в лаконичной форме должен изложить материал по соответствующей теме, придерживаясь следующего плана: введение, основная часть, заключение. Доклад сопровождается презентацией, отражающей основные положения по соответствующей теме, включающей наглядные материалы (схемы, таблицы, фото и т.д.). По окончании доклада студенту задают вопросы, как преподаватель, так и студенты, на которые докладчик должен дать исчерпывающие ответы.

Критерии оценивания устного доклада:

- Оценка «отлично». В докладе полностью раскрыта тема, проанализировано современное состояние вопроса; студент свободно владеет материалом, излагает его логично, последовательно, лаконично, соблюдая основные правила культуры речи. Доклад сопровождается презентацией, которая отражает основные положения доклада, презентация составлена грамотно с соблюдением общих требований, правил шрифтового оформления, подачи графического материала, имеются ссылки на приведенные фото, рисунки, схемы и т.д., приводится список использованной литературы. При обсуждении доклада студент дает исчерпывающие, аргументированные, корректные ответы на вопросы.

- Оценка «хорошо». Тема раскрыта, приведено достаточное количество материала, но при этом материал в недостаточной степени проанализирован автором. Презентация не в полной степени соответствует общим требованиям. Ответы студента не на все вопросы являются исчерпывающими и аргументированными.

- Оценка «удовлетворительно». Тема раскрыта не полно, материал приведен как простая констатация фактов, не проанализирован, студент показывает поверхностные знания. Презентация частично соответствует установленным требованиям. При обсуждении доклада студент не всегда дает правильные, исчерпывающие ответы на задаваемые вопросы.

- Оценка «неудовлетворительно». Тема доклада не раскрыта, скудный объем приведенных материалов; презентация отсутствует. При обсуждении доклада студент не дает ответы или они не соответствуют заданным вопросам.

4.5. Примерная тематика курсовых работ (проектов): не предусмотрены учебным планом.

V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

а) основная литература

Основная литература

1. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции /С.Г.Инге-Вечтомов.–С.П.Б.: Изд-во Н-Л, 2010. -708с.
2. Островская Р.М., Чемерилова В.И. Генетика. Учебное пособие/Р.М. Островская, В.И.Чемерилова.- Иркутск, изд-во ИГУ, 2012, 247 с.
3. Горбунова В.Н. Медицинская генетика. Учебник для студентов медицинских вузов и последип-ломного образова-ния /В.Н. Горбунова, 2011, 357 с. **Электронный вариант, в свободном доступе.**
4. Гринев В.В. Генетика человека : Курс лекций/ В.В. Гринев, - Мн: БГУ, 2006. -131 с. **Электронный вариант, в свободном доступе.**

Дополнительная литература

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика /И.Ф.Жимулев.–Новосибирск, Сибирское университетское изд-во, 2003, 478 с.

2. МакКонки Э. Геном человека /Э. МакКонки, М.:Техносфера, 2008, 287 с.

3. Гнатик Е.Н. Генетика человека: былое и грядущее /Е.Н. Гнатик. – М.: Изд-во ЛКИ, 2007, 277 с.

4. Гнатик Е.Н.Генетическая инженерия человека: вызовы, проблемы, риски /Е.Н.Гнатик. – М.:Либриком, 2009, 239 с.

5. Леруа А.М. Мутанты. О генетической изменчивости и человеческом теле /А.М.Леруа. М.: Астрель:Corpus, 2010, 558 с.

6. Гибсон Г. Во всем виноват геном /Г.Гибсон, М.: Эксмо, 2010, 268 с.

7. Примроуз С. Геномика. Роль в медицине /С. Примроуз, Р. Тваймен. М.: Бином. Лаборатория знаний, 2008, 277 с.

5. Александров А.А. Психогенетика: учебное пособие /А.А. Алексадров, -СПБ.: Питер, 2007, 192 с**.**

8. Шевченко В.А. Генетика человек**а** / В.А. Шевченко, .А. Топорнина**,** Н.С. Стволинская. М.: Владос, 2004, 239 с.

9. Асанов А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения у детей: учебное пособие для студентов ВУЗов /Ю.А.Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003, 216 с.

б) периодические издания

в) список авторских методических разработок:

1. Островская Р.М., Чемерилова В.И. Генетика. Учебное пособие/Р.М.Островская, В.И.Чемерилова.- Иркутск, изд-во ИГУ, 2012, 247 с.

г) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы

1. Научная Электронная Библиотека http://www.e-library.ru

2. Информационная система «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» (http://window.edu.ru)

3. ЭБС «ЮРАЙТ». Адрес доступа: https://www.biblio-online.ru/

4. ЭБ Издательского центра «Академия». Адрес доступа: http://www.academia-moscow.ru

5. http://www.fptl.ru/biblioteka/biotehnologiya.html

6. http://www.medbook.net.ru/010512.shtml

7. Союз образовательных сайтов - Естественные науки

8. http://tusearch.blogspot.com - Поиск электронных книг, публикаций, законов, ГОСТов на сайтах научных электронных библиотек.

9. Google Scholar –Поисковая система по научной литературе.

10. Science Research Portal - Научная поисковая система, осуществляющая полнотекстовый поиск в журналах многих крупных научных издательств, таких как Elsevier, Highwire, IEEE, Nature, Taylor & Francis и др. Ищет статьи и документы в открытых научных базах данных: Directory of Open Access Journals, Library of Congress Online Catalog, Science.gov и Scientific News.

VI. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Учебно-лабораторное оборудование:

Ноутбук «Usus»;

1. проектор BenQ MS504, служащий для представления учебной информации большой аудитории и малых аудиторий по дисциплине «Генетика»;

2. учебно-наглядные пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации по дисциплине «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний»: таблицы, презентации по каждой теме программы;
4. графический планшет One by WACOM;
5. микроскопы;
6. учебно-методическое пособие, используемое при проведении практических занятий

по курсу «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний»: Островская Р.М., Чемерилова В.И. Генетика. Учебное пособие/Р.М. Островская, В.И.Чемерилова.- Иркутск, изд-во ИГУ, 2012, 247 с.

6.2. Программное обеспечение:

DreamSpark Premium Electronic Software Delivery (3 years) Renewal (Windows 10 Education 32/64-bit (Russian) - Microsoft Imagine, Windows 7 Professional with Service Pack 1 32/64-bit (English) - Microsoft Imagine, Windows Server 2008 Enterprise and Standard without Hyper-V with SP2 32/64-bit (English) - Microsoft Imagine, Access 2016 32/64-bit (Russian) - Microsoft Imagine, Access 2010 32/64-bit (Russian) - Microsoft Imagine). Договор №03-016-14 от 30.10.2014г.

Kaspersky Endpoint Security для бизнеса - Стандартный Russian Edition. 250-499. Форус Контракт №04-114-16 от 14ноября 2016г KES. Счет №РСЦЗ-000147 и АКТ от 23ноября 2016г Лиц.№1B08161103014721370444.

Microsoft Office Enterprise 2007 Russian Academic OPEN No Level. Номер Лицензии Microsoft 43364238.

Microsoft Windows XP Professional Russian Upgrade Academic OPEN No Level. Номер Лицензии Microsoft 41059241.

Office 365 профессиональный плюс для учащихся. Номер заказа: 36dde53d-7cdb-4cad-a87f-29b2a19c463e.

6.3. Технические и электронные средства:

Презентации по всем темам (разделам) курса.

VII. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

Для освоения дисциплины «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний» применяются следующие образовательные технологии:

- *Информационная лекция*. Лекция – это сжатое изложение основных научных фактов, что является базой для анализа рассуждений, оценок.

- *Лекция-визуализация*. Учит студентов преобразовывать устную и письменную информацию в визуальную форму, что формирует у них профессиональное мышление за счет систематизации и выделения наиболее значимых, существенных элементов содержания обучения. Задача преподавателя использовать такие формы наглядности, которые на только дополняют словесную информацию, но и сами являются носителями информации (схемы, рисунки, слайды-презентации, и т.п.). Этот вид лекции лучше всего использовать на этапе введения студентов в новый раздел, тему дисциплины.

- *Проблемная лекция*. В отличие от содержания информационной лекции, которое предлагается преподавателем в виде известного, подлежащего лишь запоминанию материала, на проблемной лекции новое знание вводится как неизвестное для обучающихся. Проблемная лекция начинается с вопросов, с постановки проблемы, которую в ходе изложения материала необходимо решить. Лекция строится таким образом, что познания обучающегося приближаются к поисковой, исследовательской деятельности. Здесь участвуют мышление обучающегося и его личностное отношение к усваиваемому материалу.

- *Лекция-беседа*. Предполагает непосредственный контакт преподавателя с аудиторией. Преимущество лекции-беседы состоит в том, что она позволяет привлекать внимание студентов к наиболее важным вопросам темы, определять содержание и темп изложения учебного материала с учетом особенностей студентов.

- *Практические занятия* – это занятие, проводимое под руководством преподавателя в учебной аудитории, направленное на углубление научно-теоретических знаний и овладение определенными методами самостоятельной работы, которое формирует практические умения. Одной из форм практических занятий в вузе является семинар.

- *Семинар-исследование*. Технология проведения такого семинара может быть различной, в зависимости от того, какой метод заложен в его основу. В рамках дисциплины «Экология микроорганизмов» проводится семинар с подготовкой и заслушиванием рефератов по актуальным проблемам теории и практики и последующим их обсуждением.

- *Коллоквиумы* – вид учебного занятия, проводимого с целью проверки и оценивания знаний учащихся. Коллоквиум может проводиться в форме индивидуальной беседы преподавателя со студентом или как массовый опрос. В ходе группового обсуждения студенты учатся высказывать свою точку зрения по определенному вопросу, защищать свое мнение, применяя знания, полученные на занятиях по предмету. В ходе коллоквиума также проверяются рефераты, другие письменные работы студентов, проводится заслушивание докладов.

- *Самостоятельная работа студентов* (см. п.4.4).

- *Дистанционные образовательные технологии*. Под дистанционными образовательными технологиями понимаются образовательные технологии, реализуемые в основном с применением информационно-телекоммуникационных сетей. При освоении дисциплины «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний» используются следующие технологии:

- кейсовая технология – форма дистанционного обучения, основанная на предоставлении обучающимся информационных образовательных ресурсов в виде специализированных наборов учебно-методических комплексов с использованием различных видов носителей информации (кейсов);
- интернет-технология – способ дистанционной передачи информации, основанный на использовании глобальных и локальных компьютерных сетей для обеспечения доступа обучающихся к информационным образовательным ресурсам и для формирования совокупности методических, организационных, технических и программных средств реализации и управления учебным процессом независимо от места нахождения его субъектов. Используется Образовательный портал ИГУ - educa.isu.ru.

VIII. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Оценочные материалы для входного контроля

В качестве оценочных средств для входного контроля оценки уровня знаний студентов используется собеседование. В процессе собеседования оценивается уровень владения базовыми знаниями, умениями, навыками, необходимыми для начала обучения по дисциплине «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний», определяется степень владения новым материалом до начала его изучения.

Оценочные материалы текущего контроля формируются в соответствии с ЛНА университета

В рамках дисциплины «Молекулярно-генетические основы наследственных заболеваний» используются следующие формы текущего контроля:

- устный опрос;
- письменная работа;
- коллоквиум;
- реферат;
- тест;
- контроль самостоятельной работы.

Фонд оценочных средств включает:
- фонд тестовых заданий по дисциплине,
- тематика и материалы заданий,
- тематика и вопросы к коллоквиумам,
- перечень тем рефератов/докладов,
- вопросы для самостоятельного изучения (СРС)
- вопросы и билеты для экзамена,
- критерии оценки знаний студентов.

Назначение оценочных средств: выявить сформированность компетенции ПК-1 (см. п. III).

Демонстрационные варианты тестов для текущего контроля
Вопросы для подготовки к коллоквиумам

Тема 1. Введение

1. Достоинства и недостатки человека как объекта генетических исследований
2. Существуют ли особенности в наследовании нормальных и патологических признаков человека

Тема 2. Организация генетического материала у человека

1. Характеристики кариотипа человека
2. Методы приготовления препаратов для изучения кариотипа человека
3. Методы окраски хромосом, дифференцальная окраска
4. Международная программа «Геном человека», ее реализация
5. Характеристика генома человека
6. Число и типы генов человека
7. Характеристика мозаичных и немозаичных генов человека

Тема 3. Наследование нормальных и патологических признаков у человека

1. Менделевское наследование признаков человека
2. Неменделевское наследование признаков человека
3. «Синдром исчезающего близнеца», причины
4. Принципы построения родословных, их анализ
5. Оценка генетической структуры популяций человека
6. Генетическое равновесие в популяциях, причины его нарушения

Тема 4. Разнообразие и природа наследственных заболеваний человека

1. Моногенные болезни, механизм появления
2. Геномный импринтинг
3. Болезни генной экспансии
4. Типы хромосомных болезней, причины возникновения
5. Особенности мультифакториальных болезней, сложности их диагностики
6. Особенности наследования митохондриальных болезней
7. Защита рефератов по выбранной теме (доклад + презентация)

Тема 5. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний

1. Особенности диагностики наследственных заболеваний разного типа

2. Пренатальная диагностика
3. Возможности лечения наследственных болезней
4. Заместительная терапия наследственных болезней
5. Генотерапия наследственных болезней

Тема 6. Фармакогенетика

1. Фармакокинетика и фармакодинамика
2. Генетика индивидуальной реакции на лекарственные препараты
3. Значение исследований в области фармакогенетики
4. Необходимость генетической паспортизации

Тема 7. Нейрогенетика

1. Наследственные болезни нервной системы, их особенности
2. Нейродегенеративные болезни

Оценочные материалы для промежуточной аттестации в форме экзамена

Форма промежуточной аттестации – ***экзамен***. Система оценок: пятибалльная. ОС этого типа должны выявлять степень освоения теоретических знаний как базу для формирования компетенций, умения их применять в ситуациях, моделирующих профессиональную деятельность, а также сформированность компетенции ПК-1, заявленной в п. III.

Примерный список вопросов к экзамену

1. Предмет и задачи генетика человека
2. Особенности человека как объекта генетических исследований
3. Методы генетики человека
4. Генеалогический метод, суть и возможности метода
5. Характерные особенности родословных в случае аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного характера наследования признаков
6. Характерные особенности родословных в случае сцепленного с полом наследования (доминантного Х-сцепленного, рецессивного Х сцепленного, Х/Y сцепленного и Y-сцепленного)
7. Цитогенетический метод, его возможности
8. Характеристики кариотипа человека при рутинной и дифференциальной окраске хромосом
9. Методы систематизации кариотипа человека. Цитологические карты, их применение и значение
10. Близнецовый метод, суть и возможности метода
11. Близнецы у человека, их характеристика. Диагностика близнецов
12. Конкордантность и дискордантность близнецов по качественным и количественным признакам
13. Оценка соотносительной роли наследственных и средовых факторов в формировании нормальных и патологических признаков
14. Популяционно-статистический метод, его применение в атропогенетике
15. Генетическое равновесие в популяциях, закон Харди-Вайнберга
16. Нарушение генетического равновесия в человеческих популяциях: нарушение панмиксии, генетический дрейф, миграция, мутации
17. Наследственные заболевания человека, генетическая природа заболеваний
18. Моногенные болезни, их природа
19. Болезни генной экспансии
20. Полигенные (мультифакториальные) заболевания
21. Хромосомные болезни, особенности их возникновения и фенотипического

проявления
22. Наследственные болезни, связанные с изменением числа хромосом, их особенности в случае изменения числа аутосом и половых хромосом
23. Возможности лечения наследственных заболеваний
24. Генотерапия
25. Профилактика наследственных заболеваний
26. Медико-генетическое консультирование. Медико-генетическая служба в России
27. Нейрогенетика, проблемы, методы решения
28. Генетика памяти
29. Фармакогенетика, круг решаемых проблем
30. Генетические причины нормальной и аномальной реакции человека на лекарственные
препараты
31. Генетическая паспортизация
32. Клонирование животных и человека - история, методология, проблемы
33. Репродуктивное и терапевтическое клонирование
34. Психогенетика, задачи, проблемы
35. Генетическая природа и характер наследования умственной неполноценности

Разработчики:

_____ доцент Р. М. Островская
(подпись)

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки 06.03.01 «Биология» и элективному модулю «Биохимия».

Программа рассмотрена на заседании кафедры биохимии, молекулярной биологии и генетики
(наименование)

«06» 03 2025 г.

Протокол № 8 Зав. кафедрой _____

Настоящая программа не может быть воспроизведена ни в какой форме без предварительного письменного разрешения кафедры-разработчика программы.