Министерство просвещения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Ульяновский государственный педагогический университет
имени И.Н. Ульянова»
(ФГБОУ ВО «УлГПУ им. И.Н. Ульянова»)

Естественно-географический факультет
Кафедра биологии и химии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебно-методической работе
_____ С.Н Титов

«25» июня 2021 г.

# ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

Программа учебной дисциплины модуля клинические основы профессиональной деятельности учителя-дефектолога основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата по направлению подготовки

44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование,
направленность (профиль) образовательной программы
Логопедия

(заочная форма обучения)

Составитель: Соловьев А.В.,
доцент кафедры биологии и химии

Рассмотрено и утверждено на заседании учёного совета факультета педагогики и психологии, протокол № 6 от 22.06.2021

Ульяновск, 2021

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 01D77C644FC1E54000000006381D0002
Владелец: Титов Сергей Николаевич
Действителен: с 19.07.2021 до 19.07.2022

## Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Основы генетики» относится к дисциплинам обязательной части Блока 1. Дисциплины (модули) модуля «Клинические основы профессиональной деятельности учителя-дефектолога» учебного плана основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование, направленность (профиль) образовательной программы «Логопедия», очной формы обучения.

Дисциплина опирается на результаты обучения, сформированные в рамках школьного курса «Биология» или соответствующих дисциплин среднего профессионального образования.

Результаты изучения дисциплины являются основой для изучения дисциплин и прохождения практик: Возрастная психология, Педагогика, Психолого-педагогическая диагностика лиц с ОВЗ, Анатомия, физиология и патология органов слуха, речи и зрения, Невропатология, Психопатология, Основы нейропсихологии, Неврологические основы логопедии, Русский язык в профессиональной деятельности, Психолингвистика, Изучение, образование и реабилитация лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата, Изучение, образование и реабилитация лиц с нарушениями аутистического спектра, Изучение, образование и реабилитация лиц с комплексными нарушениями в развитии, Инклюзивное образование обучающихся с ОВЗ, Функциональный базис речи, Онтогенез речевой деятельности, Дислалия, Дизартрия, Нарушение голоса. Ринолалия, Алалия. Афазия, Нарушения письма и чтения, Заикание, Фонетико-фонематическое недоразвитие, Общее недоразвитие речи, Логопсихология, Моделирование образовательных программ для детей с нарушениями речи, Технология обследования речи, Производственная практика (преддипломная), Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена, Подготовка к процедуре защиты и защита ВКР.

1. **Перечень планируемых результатов обучения (образовательных результатов) по дисциплине**

**Целью** освоения дисциплины «Основы генетики» является подготовка бакалавра к будущей профессиональной деятельности. Дисциплина предназначена сформировать у студентов современные научные представления о генетике, наследственности и изменчивости, медицинской генетики.

**Задачей** освоения дисциплины является формирование у студента целостного представления о наследственности и изменчивости, медицинской генетике, способах диагностики и лечения генетических нарушений.

В результате освоения программы бакалавриата обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине «Основы генетики» (в таблице представлено соотнесение образовательных результатов обучения по дисциплине с индикаторами достижения компетенций):

| Компетенция и индикаторы ее достижения в дисциплине | Образовательные результаты дисциплины (этапы формирования дисциплины) | | |
|---|---|---|---|
| | знает | умеет | владеет |
| ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний | | | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| ОПК-8.1. Демонстрирует знания особенностей и закономерностей психофизического развития обучающихся разного возраста, в том числе с ограниченными возможностями здоровья | ОР-1. Закономерности наследственности и изменчивости, терминологию и основные концепции генетики, методы гибридологического анализа, молекулярно-генетические методы исследования, методы популяционной генетики, методы построения и анализа родословных<br><br>ОР-2. Основные источники генетических и биоинформационных данных<br><br>ОР-3. Классификацию генетических заболеваний человека | | |
| ПК-4. Способен организовать коррекционно-развивающую образовательную среду, отвечающую особым образовательным потребностям обучающихся с ОВЗ, требованиям безопасности и охраны здоровья обучающихся<br>ПК-4.2. Обосновывает приоритетный выбор и реализацию жизне- и здоровьесберегающих технологий образования лиц с | | ОР-4. Анализировать особенности наследования и проявления генетических нарушений | |

| | | | |
|---|---|---|---|
| нарушениями речи | | | |
| ПК-6. Способен проводить психолого-педагогическое изучение особенностей психофизического развития, образовательных возможностей, потребностей и достижений лиц с ОВЗ<br>ПК-6.7. Характеризует особые образовательные потребности, индивидуальные особенности, социально-коммуникативные ограничения у лиц с нарушениями речи | | ОР-5. Анализировать этиологию генетических патологий, методы коррекции | |

**2. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся**

| Номер семестра | Всего трудоемк. | | Учебные занятия | | | | | Форма промежуточной аттестации |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | Зач.ед | часы | Лекции, час | Практические занятия, час | В т.ч. практическая подготовка, час | Лабораторные занятия, час | Самостоят. Работа, час | |
| **1** | **2** | **72** | **2** | **6** | **-** | **-** | **58** | **зачет** |
| **итого** | **2** | **72** | **2** | **6** | **-** | **-** | **58** | **зачет** |

**3. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий**

***3.1.Указание тем (разделов) и отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий***

| Наименование раздела и тем | Количество часов по формам организации обучения | | | |
|---|---|---|---|---|
| | Лекционные занятия | Практические занятия | Лабораторные занятия | Самостоятель-ная работа |
| **1 семестр** | | | | |
| Тема 1. Введение в предмет. Гены и аллели. Хромосомная теория наследственности. Современные методы молекулярной генетики | 0,5 | 2 | | 5 |
| Тема 2. Молекулярные основы наследственности. Современные методы молекулярной генетики | 0,5 | 2 | | 16 |
| Тема 3. Генетика популяций | 0,5 | 2 | | 16 |
| Тема 4. Наследственная и ненаследственная изменчивость | 0,5 | 2 | | 5 |
| Тема 5. Медицинская генетика и генетика человека | | 2 | | 16 |
| **Итого** | **2** | **10** | **-** | **58** |

***3.2.Краткое описание содержания тем (разделов) дисциплины***

**Краткое содержание курса**

**Тема 1. Введение в предмет. Гены и аллели. Хромосомная теория наследственности. Современные методы молекулярной генетики**

Место генетики среди наук. История и этапы развития генетики. Основные разделы генетики. Значение генетики. Методы генетики. Гибридологический метод. Законы Менделя. Гипотеза чистоты гамет. Правила составления схемы скрещивания, основные обозначения и понятия. Решетка Пеннета. Условия выполнения законов Менделя. Анализирующее скрещивание. Моногибридное и полигибридное скрещивание. Вычисление критерия хи-квадрат.

Понятия «ген» и «аллель». Взаимодействие аллелей (полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование, неустойчивая доминантность, связанное с полом доминирование, условная доминантность). Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия, гены-модификаторы). Плейотропное действие генов. Генотип и фенотип. Норма реакции. Пенетрантность и экспрессивность.

Понятие «хромосома». Опыты Т. Моргана. Кариотип. Балансовая теория пола. Типы детерминации пола. Хромосомные типы определения пола. Особенности половых хромосом. Сцепленные с полом признаки. Нерасхождение половых хромосом. Типы наследования признаков.

**Тема 2. Молекулярные основы наследственности. Современные методы молекулярной генетики**

Основные события в изучении ДНК. Центральная догма молекулярной биологии. Структура ДНК. Геном прокариот. Ядерные геномы. Эпигенетические факторы наследования. Хромосомы эукариот, гетерохроматин и эухроматин. Митохондриальные геномы. Геном вирусов эукариот. Гены, их структура и классификация. Мобильные элементы генома. Репликация ДНК (репликационная вилка, вытеснительная репликация, репликация катящегося кольца). Репарация ДНК: восстановление однонитевых разрывов, повреждений аклилированием, фотореактивация, восстановление ошибок репликации, эксцизионная репарация, мисматч-репарация, устранение двунитевых разрывов ДНК, SOS-репарация. Болезни человека, связанные с ошибками репарации. Транскрипция и транскриптом. Созревание РНК (модификации концов, сплайсинг, разрезание, химическая модификация). Трансляция и протеом. Генетический код, кодоны.

Изоляция ДНК. Полимеразная цепная реакция. Секвенирование фрагментов ДНК и геномов. Электрофоретическая детекция молекул нуклеиновых кислот. Рестрикционный анализ. Спектрофотометрия. Картирование генов.

**Тема 3. Наследственная и ненаследственная изменчивость**

Наследственная и ненаследственная изменчивость. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Геномные мутации (полиплоидия, анеуплоидия). Геномные мутации человека. Хромосомные мутации (делеции, дупликации, инверсии, транслокации). Хромосомные мутации у человека. Генные мутации.

**Тема 4. Генетика популяций**

Дарвинизм и ламаркизм. Синтетическая теория эволюции. Механизм естественного отбора и виды отбора. Понятие о популяции, генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга. Популяционные волны. Дрейф генов. Генный поток.

**Тема 5. Медицинская генетика и генетика человека**

Человек как объект исследования. Методы изучения генетики человека.

Геном человека. Медицинская генетика. Онкогенетика. Генетика поведения. Медико-генетическое консультирование. Геномные мутации у человека. Хромосомные мутации у человека. Типы наследования признаков.

Генетические нарушения, вызывающие нарушение речевой функции у человека.

## 4. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

Самостоятельная работа студентов является особой формой организации учебного процесса, представляющая собой планируемую, познавательно, организационно и методически направляемую деятельность студентов, ориентированную на достижение конкретного результата, осуществляемую без прямой помощи преподавателя. Самостоятельная работа студентов является составной частью учебной работы и имеет целью закрепление и углубление полученных знаний и навыков, поиск и приобретение новых знаний, а также выполнение учебных заданий, подготовку к предстоящим занятиям и экзамену. Она предусматривает, как правило, разработку рефератов, написание докладов, выполнение творческих, индивидуальных заданий в соответствии с учебной программой (тематическим планом изучения дисциплины). Тема для такого выступления может быть предложена преподавателем или избрана самим студентом, но материал выступления не должен дублировать лекционный материал. Реферативный материал служит дополнительной информацией для работы на практических занятиях. Основная цель данного вида работы состоит в обучении студентов методам самостоятельной работы

с учебным материалом. Для полноты усвоения тем, вынесенных в практические занятия, требуется работа с первоисточниками. Курс предусматривает самостоятельную работу студентов со специальной литературой. Следует отметить, что самостоятельная работа студентов результативна лишь тогда, когда она выполняется систематически, планомерно и целенаправленно.

Задания для самостоятельной работы предусматривают использование необходимых терминов и понятий по проблематике курса. Они нацеливают на практическую работу по применению изучаемого материала, поиск библиографического материала и электронных источников информации, иллюстративных материалов. Задания по самостоятельной работе даются по темам, которые требуют дополнительной проработки.

Общий объем самостоятельной работы студентов по дисциплине включает аудиторную и внеаудиторную самостоятельную работу студентов в течение семестра.

Аудиторная самостоятельная работа осуществляется в форме выполнения тестовых заданий, кейс-задач, письменных проверочных работ по дисциплине. Аудиторная самостоятельная работа обеспечена базой тестовых материалов, кейс-задач по разделам дисциплины.

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в формах:
- подготовки к устным докладам (выступлениям по теме реферата);
- письменное решение задач.

***Темы рефератов***

1. Половой хроматин и способы его изучения.
2. Генетика поведения.
3. Геномные мутации человека.
4. Синдром Дауна.
5. Синдром Шерешевского-Тёрнера
6. Синдром Эдвардса
7. Синдром Патау
8. Синдром Клайнфельтера
9. Трисомия X
10. Трисомия XXY
11. Митохондриальные болезни
12. Генетический скрининг
13. Генетические основы рака
14. Фармакогенетика. Генная терапия.
15. Хромосомные аберрации.
16. Геном человека.
17. Кариотип человека.
18. Генетика старения.
19. Этические проблемы генетики человека.
20. Цитогенетические исследования в практике здравоохранения.
21. Диагностика наследственных заболеваний человека.

***Тематика задач***

1. Гибридологический анализ.
2. Построение и анализ родословных.
3. Анализ нуклеотидных последовательностей.

***Для самостоятельной подготовки к занятиям по дисциплине рекомендуется использовать учебно-методические материалы:***

1. Соловьев А.В. Генетика: учебно-методическое пособие. – Ульяновск: ФГБОУ ВО «УлГПУ им. И. Н. Ульянова», 2017.

## 5. Примерные оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

### Организация и проведение аттестации студента

ФГОС ВО в соответствии с принципами Болонского процесса ориентированы преимущественно не на сообщение обучающемуся комплекса теоретических знаний, но на выработку у бакалавра компетенций – динамического набора знаний, умений, навыков и личностных качеств, которые позволят выпускнику стать конкурентоспособным на рынке труда и успешно профессионально реализовываться.

В процессе оценки бакалавров необходимо используются как традиционные, так и инновационные типы, виды и формы контроля. При этом постепенно традиционные средства совершенствуются в русле компетентностного подхода, а инновационные средства адаптированы для повсеместного применения в российской вузовской практике.

**Цель проведения аттестации** – проверка освоения образовательной программы дисциплины-практикума через сформированность образовательных результатов.

**Промежуточная аттестация** осуществляется в конце семестра и завершает изучение дисциплины; помогает оценить крупные совокупности знаний и умений, формирование определенных компетенций.

Оценочными средствами текущего оценивания являются: доклад, тесты по теоретическим вопросам дисциплины, защита практических работ и т.п. Контроль усвоения материала ведется регулярно в течение всего семестра на практических (семинарских, лабораторных) занятиях.

| № п/п | **СРЕДСТВА ОЦЕНИВАНИЯ,** используемые для текущего оценивания показателя формирования компетенции | Образовательные результаты дисциплины |
|---|---|---|
| | **Оценочные средства для текущей аттестации**<br>ОС-1 Решение задач<br>ОС-2 Контрольная работа<br>ОС-3 Защита реферата | ОР-1. Знает закономерности наследственности и изменчивости, терминологию и основные концепции генетики, методы гибридологического анализа, молекулярно-генетические методы исследования, методы популяционной генетики, методы построения и анализа родословных;<br>ОР-2. Знает основные источники генетических и биоинформационных данных;<br>ОР-3. Знает классификацию генетических заболеваний человека;<br>ОР-4. Умеет анализировать особенности наследования и проявления генетических нарушений;<br>ОР-5. Умеет анализировать этиологию генетических патологий, методы коррекции. |
| | **Оценочные средства для промежуточной аттестации**<br>**зачет (экзамен)**<br>ОС-4 Зачет в форме устного собеседования по вопросам | |

Описание оценочных средств и необходимого оборудования (демонстрационного материала), а так же процедуры и критерии оценивания индикаторов достижения компетенций на различных этапах их формирования в процессе освоения образовательной программы представлены в Фонде оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине «Основы генетики».

***Материалы, используемые для текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине***

Материалы для организации текущей аттестации представлены в п.5 программы.

***Материалы, используемые для промежуточного контроля успеваемости обучающихся по дисциплине***

**ОС-5 Зачет в форме устного собеседования по вопросам**
**Перечень вопросов к зачету**

1. Генетика как наука о законах наследственности и изменчивости. Основные проблемы и разделы современной генетики. Краткая история генетики.
2. Законы Менделя. Условия выполнения законов Менделя. Закон независимого комбинирования признаков и его цитологические основы.
3. Аллели. Типы взаимодействия аллелей.
4. Взаимодействие генов. Комплементарность, эпистаз, полимерия.
5. Генотип и фенотип. Модификации и норма реакции. Понятие о пенетрантности и экспрессивности.
6. Кариотип и способы его изучения. Хромосомы, их строение и типы.
7. Хромосомная теория наследственности.
8. Сцепление генов и кроссинговер. Полное и неполное сцепление.
9. Картирование генов.
10. Типы наследования признаков.
11. Митоз. Мейоз.
12. Наследование признаков, сцепленных с полом.
13. Моногибридные и полигибридные скрещивания. Реципрокные скрещивания. Анализирующее скрещивание и его значение для изучения наследственности и изменчивости. Правила проведения гибридологического анализа.
14. Центральная догма молекулярной биологии.
15. Структура ДНК. Репликация ДНК.
16. Транскрипция. Структура РНК. Созревание РНК.
17. Трансляция и протеом. Генетический код и его свойства.
18. Геном прокариот и эукариот. Геном человека.
19. Гены. Системы регуляции работы генов. Классификация генов.
20. Наследственная и ненаследственная изменчивость.
21. Генетика популяций. Закон Харди-Вайнберга.

Примерные задачи:

Задача 1. Детская форма амавротической семейной идиотии наследуется аутосомно-рецессивно и заканчивается обычно смертельным исходом к 4-м – 5-ти годам. В семье здоровых родителей первый ребёнок умер от этой болезни. Каков прогноз в отношении здоровья следующего ребёнка?

Задача 2. У человека карий цвет глаз T доминирует над голубым t, а способность лучше владеть правой рукой N – над леворукостью n. Голубоглазый правша,

гетерозиготный по второму признаку, женился на кареглазой левше, гетерозиготной по первому признаку. Каких детей можно ожидать от такого брака?

Задача 3. В родильном доме перепутали двух девочек. Родители одной из них имеют I и II группы крови, родители другой – II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чья дочь.

Задача 4. В семье, где оба родителя имеют вторую группу крови, родился ребёнок с первой группой крови. Какова вероятность рождения в такой семье ребёнка со второй группой крови?

Задача 5. Посчитайте вероятность рождения ребенка со второй группой крови в семье, где оба родителя имеют четвёртую группу.

Задача 6. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость – рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями в семье, в которой оба родителя гетерозиготны по обеим парам признаков.

Задача 7. Гены дальтонизма (неспособность различать красный и зеленый цвета) и «куриной слепоты» (ночной слепоты) наследуются через Х-хромосому и расположены на расстоянии 40 морганид. Определите вероятность рождения детей с обеими аномалиями в семье, где жена имеет нормальное зрение, хотя ее мать страдала «куриной слепотой», а отец был дальтоником; муж нормален в отношении обоих признаков.

Задача 8. Отец и сын в семье – кареглазые гемофилики, а мать – голубоглазая и имеет нормальную свертываемость крови. Можно ли сказать, что сын унаследовал оба признака от отца?

Задача 9. Составить родословную. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Брат матери, его жена и дочь здоровы. Сестра матери, её муж и сын здоровы. Вторая сестра матери и одна из её дочерей страдают ночной слепотой, а её муж и вторая дочь здоровы. Второй брат матери, его жена, сын и дочь здоровы. По материнской линии известно, что бабушка больна, дед здоров, сестра бабушки больна, брат здоров. Прадедушка со стороны матери страдал ночной слепотой, его сестра и брат тоже. Прабабушка со стороны матери здорова. Жена пробанда и её родители здоровы.

Задача 10. Фрагмент дцДНК содержит 23% остатков аденозина. Посчитайте долю остатков других нуклеотидов.

Задача 11. Депуринизация (гидролитическое отщепление пуриновых оснований) ДНК в организме человека происходит с частотой $3*10^{-11}$ нуклеотидов в секунду. Подсчитайте, сколько депуринизаций в день происходит в соматической клетке человека.

Задача 12. Сколько вариантов нуклеотидной последовательности мРНК могут соответствовать олигопептиду: Met Gln Ser Cys Gly Trp Ile?

Задача 13. В одном из районов тропической Африки частота серповидноклеточной анемии встречается с частотой 20%. Определите частоту нормального и мутантного аллеля.

Задача 14. Врожденный вывих бедра наследуется по доминантно-аутосомному типу. Средняя пенетрантность гена равна 25%. Поданным В.П. Эфроимсона (1968), заболевание встречается с частотой 6 на 10000. Определите число гомозиготных особей по рецессивному гену.

В конце изучения дисциплины подводятся итоги работы студентов на лекционных и практических занятиях путем суммирования заработанных баллов в течение семестра.

**Критерии оценивания знаний обучающихся по дисциплине**

*Формирование балльно-рейтинговой оценки работы обучающихся*

| | | Посещение лекций | Посещение практических занятий | Работа на практических занятиях | Зачёт |
|---|---|---|---|---|---|
| **1 семестр** | Разбалловка по видам работ | 1 х 1=1 балл | 3 х 3=9 Баллов | 158 | 32 балла |
| | Суммарный макс. балл | 1 балл max | 10 баллов max | 168 баллов max | 200 баллов max |

*Критерии оценивания работы обучающегося*

| | **Баллы (2 ЗЕ)** |
|---|---|
| «зачтено» | более 100 |
| «не зачтено» | 100 и менее |

## 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Успешное изучение курса требует от обучающихся посещения лекций, активной работы на практических занятиях, выполнения всех учебных заданий преподавателя, ознакомления с основной и дополнительной литературой.

Запись **лекции** – одна из форм активной самостоятельной работы обучающихся, требующая навыков и умения кратко, схематично, последовательно и логично фиксировать основные положения, выводы, обобщения, формулировки. В конце лекции преподаватель оставляет время (5 минут) для того, чтобы обучающиеся имели возможность задать уточняющие вопросы по изучаемому материалу. Из-за недостаточного количества аудиторных часов некоторые темы не удается осветить в полном объеме, поэтому преподаватель, по своему усмотрению, некоторые вопросы выносит на самостоятельную работу студентов, рекомендуя ту или иную литературу. Кроме этого, для лучшего освоения материала и систематизации знаний по дисциплине, необходимо постоянно разбирать материалы лекций по конспектам и учебным пособиям. В случае необходимости обращаться к преподавателю за консультацией.

**Подготовка к практическим занятиям.**

При подготовке к практическим занятиям студент должен изучить теоретический материал по теме занятия (использовать конспект лекций, изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, при необходимости дополнить конспект, делая в нем соответствующие записи из литературных источников). В случае затруднений, возникающих при освоении теоретического материала, студенту следует обращаться за консультацией к преподавателю. Идя на консультацию, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

В начале практического занятия преподаватель знакомит студентов с темой, оглашает план проведения занятия, выдает задания. В течение отведенного времени на выполнение работы студент может обратиться к преподавателю за консультацией или разъяснениями. В конце занятия проводится прием выполненных заданий, собеседование со студентом.

Результаты выполнения практических зданий оцениваются в баллах, в соответствии с балльно-рейтинговой системой университета.

## Планы практических занятий

**Практическое занятие № 1.** Тема 1. Введение в предмет. Гены и аллели. Хромосомная теория наследственности. Современные методы молекулярной генетики (2 ч)

План:

– История и этапы развития генетики.
– Методы генетики.
– Современные представления о гене. Аллели. Формы взаимодействия аллелей. Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия и др.).
– Законы Менделя. Условия соблюдения законов Менделя.
– Генотип и фенотип.
– Гибридологический анализ.
– Пенетрантность при наследовании признаков.
– Мобильные элементы генома.
– Хромосомная теория наследственности.
– Сцепление генов. Полное и неполное сцепление. Кроссинговер. Генетическое и цитогенетическое доказательства кроссинговера.
– Сцепленные с полом признаки.
– Особенности X и Y хромосом.
– Картирование генов.
– Типы наследования признаков.
– Кроссинговер.

**Практическое занятие № 2.** Тема 1. Введение в предмет. Гены и аллели. Хромосомная теория наследственности. Современные методы молекулярной генетики (4 ч)

План:

– Гибридологический анализ. Решение задач.
– Построение и анализ родословных. Решение задач.

**Практическое занятие № 3.** Тема 2. Молекулярные основы наследственности. Современные методы молекулярной генетики (2 ч)

План:

– Центральная догма молекулярной биологии.
– Структурная организация ДНК. Геном прокариот и эукариот: основная характеристика и отличия. Геном вирусов.
– Хромосомы. Гетерохроматин и эухроматин.
– Понятие «ген». Классификация генов.
– Геном вирусов.
– Эпигенетическое наследование.
– Репликация ДНК. Репарация ДНК. Транскрипция. Созревание РНК. Трансляция и протеом. Генетический код и его свойства.
– Современные молекулярно-генетические базы данных.

**Практическое занятие № 4.** Тема 3. Популяционная генетика (2 ч)

План:

– Синтетическая теория эволюции.
– Механизм естественного отбора и виды отбора.
– Понятие о популяции, генетическая структура популяции.

– Генофонд популяции. Множественный аллелизм.
– Закон Харди-Вайнберга. Условия соблюдения.
– Популяционные волны.
– Дрейф генов.
– Генный поток.

**Практическое занятие № 5.** Тема 3. Популяционная генетика (2 ч)
План:
– Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберг. Решение задач.

**Практическое занятие № 6.** Тема 4. Наследственная и ненаследственная изменчивость (2 ч)
План:
– Наследственная и ненаследственная изменчивость.
– Комбинативная изменчивость.
– Мутационная изменчивость. Классификация мутаций.
– Направленный мутагенез.
– Эпигенетическое наследование.
– Молекулярно-генетические факторы наследственности.
– Мутагенные факторы и здоровье человека.

**Практическое занятие № 7.** Тема 5. Медицинская генетика и генетика человека (6 ч)
План:
– Половой хроматин и способы его изучения.
– Генетика поведения.
– Геномные мутации человека.
– Синдром Дауна.
– Синдром Шерешевского-Тёрнера
– Синдром Эдвардса
– Синдром Патау
– Синдром Клайнфельтера
– Трисомия X
– Трисомия XXY
– Митохондриальные болезни
– Генетический скрининг
– Генетические основы рака
– Фармакогенетика. Генная терапия.
– Хромосомные аберрации.
– Геном человека.
– Кариотип человека.
– Генетика старения.
– Этические проблемы генетики человека.
– Цитогенетические исследования в практике здравоохранения.
– Диагностика наследственных заболеваний человека.

## 7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, Интернет-ресурсов, необходимых для освоения дисциплины

ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Иванищев, В. В. Основы генетики : учебник / В. В. Иванищев. — Москва : РИОР : ИНФРА-М, 2020. — 207 с. — (Высшее образование: Бакалавриат). Режим доступа: https://znanium.com/catalog/product/1078336.

2. Пухальский В.А. Введение в генетику: Учебное пособие. М.: ИНФРА-М, 2019. 224 с. Режим доступа: https://znanium.com/catalog/product/1010779.

3. Сазанов А.А. Основы генетики: учеб.пособие. СПб.: ЛГУ им. А.С.Пушкина, 2012. 240 с. Режим доступа: http://znanium.com/bookread2.php?book=445015.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие / И.Ф. Жимулев ; отв. ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. – Изд. 4-е, стереотип. 3-му. – Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007. – 480 с. URL: https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=57409

2. Тузова Р.В. Молекулярно-генетические механизмы эволюции органического мира. Генетическая и клеточная инженерия / Р.В. Тузова, Н.А. Ковалев. – Минск : Белорусская наука, 2010. – 396 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=89370.

3. Нефедова Л.Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие. М.: ИНФРА-М, 2019. 104 с. (Высшее образование: Бакалавриат). Режим доступа: https://znanium.com/catalog/product/1033803.

***Интернет-ресурсы***

– National Center for Biotechnology Information. – Режим доступа: https://www.ncbi.nlm.nih.gov

– Online Mendelian Inheritance in Man: An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. – Режим доступа: https://www.omim.org

– A Database of Drosophila Genes & Genomes. – Режим доступа: http://flybase.org

– miRBase: the microRNA database. – Режим доступа: http://www.mirbase.org

– Barcode of Life Data System. – Режим доступа: http://www.boldsystems.org

| № | Название ЭБС | №, дата договора | Срок использования | Количество пользователей |
|---|---|---|---|---|
| 1 | «ЭБС ZNANIUM.COM» | Договор № 877 от 19.05.2021 | с 01.06.2021 по 31.05.2022 | 8 000 |
| 2 | ЭБС «Университетская библиотека онлайн» (+коллекция Мультимедиа-Аудиокниги для инклюзивного образования) | Договор № 1699 от 16.09.2021 | с 22.11.2021 по 21.11.2022 | 8 000 |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| 3 | ООО «ИВИС» | Договор № 261 от 17.02.2020 | с 19.02.2021 до 19.02.2022 | 100% |
| 4 | ЭБС «ЭБС ЮРАЙТ» Коллекция «Легендарные книги» | Договор № 2816 от 27.11.2019 | с 13.12.2019 с последующей пролонгацией на каждый последующий год | 100% |
| 5 | ЭБС Лань» коллекция «Искусствоведение-Издательство Планета музыки» ( +произведения для лиц с проблемами зрения) | Договор № 262 от 15.03.2021 | с 15.03.21 по 15.03.22 | 100% |
| 6 | ООО «Издательство Лань» Сетевой педагогический университет | Договор № ЭБ СПУ 1678 от 31.05.2018 | с 31.05.18 до 31.12.2021 с последующей пролонгацией на каждый последующий год | 100% |
| 7 | Национальная электронная библиотека | Договор № 101/НЭБ/6623 от 25.02.2020 | С 25.02.20 по 25.02.25 с последующей пролонгацией на следующие 5 лет | 100% |
| 8 | ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа» ЭБС IPRbooks Доступ к произведениям НОП «Открытое педагогическое образование» (научно-образовательной платформы ЭБС) | Соглашение № 2325 от 16.11.2021 | С 16.11.2021 с последующей пролонгацией на каждый последующий год | 100% |
| 9 | ООО «Айбукс» ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru | Договор № 14/01-21К от 04.03.2021 | С 04.03.2021 по 04.03.2022 | 100% |