

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Родин Олег Федорович  
Должность: И.о. директора  
Дата подписания: 25.03.2025 15:04:00  
Уникальный программный идентификатор:  
2246bb4b5eca53e35a45d6a91259e790782354e7

Министерство просвещения Российской Федерации  
Нижнетагильский государственный социально-педагогический институт (филиал)  
Федерального государственного автономного образовательного учреждения  
высшего образования  
«Российский государственный профессионально-педагогический университет»

Факультет естествознания, математики и информатики  
Кафедра естественных наук

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**Б1.О.07.01 «ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ»**

|                        |                                                      |
|------------------------|------------------------------------------------------|
| Направление подготовки | 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование |
| Профили программы      | Дошкольная дефектология<br>Логопедия                 |
| Автор (ы)              | О.В. Полявина, к. биол. н., доцент                   |

Одобрена на заседании кафедры естественных наук. Протокол от 13 февраля 2025 г. № 6.

Рекомендована к использованию в образовательной деятельности методической комиссией факультета естествознания, математики и информатики. Протокол от 18 февраля 2025 г. № 4.

Нижний Тагил  
2025

## 1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

*Цель:* изучение основных закономерностей наследственности, изменчивости.

*Задачи:*

1. Сформировать базовые знания об основных закономерностях наследственности и изменчивости в рамках классической генетики, а также о современных достижениях молекулярной генетики;
2. Рассмотреть проявления наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живой материи;
3. Углубить теоретическую общебиологическую подготовку студентов в области общей и медицинской генетики.
4. Познакомиться с основными методами изучения генетики человека.
5. Познакомиться с основами медицинской генетики, основными группами наследственных заболеваний, причинами и механизмами их возникновения;

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Основы генетики» является частью учебного плана по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование, профили «Дошкольная дефектология», «Логопедия». Дисциплина Б1.О.07.01 «Основы генетики» включена в Блок Б.1 «Дисциплины (модули)», в Б1.О.07 «Модуль клинической подготовки». Дисциплина реализуется в НТГСПИ на кафедре естественных наук.

## 3. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина направлена на формирование и развитие следующих компетенций:

| Код и наименование компетенции                                                                | Код и наименование индикатора достижения компетенции                                                                                                                                                                 | Дескрипторы                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОПК-8. Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний | ОПК-8.1. Применяет методы анализа педагогической ситуации, профессиональной рефлексии на основе специальных научных знаний, в том числе в предметной области                                                         | <b>Знает</b> современную проблематику генетики; методы анализа педагогической ситуации, профессиональной рефлексии на основе специальных научных знаний, в том числе в области генетики; место генетики в системе подготовки специалистов в области логопедии и дефектологии.                                                                             |
|                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                      | <b>Умеет</b> выбирать необходимые методы изучения общей генетики и генетики человека; практически осуществлять научные исследования, экспериментальной работы в области общей генетики, генетики человека; определять ограничения и возможности разных методов изучения генетики человека; интерпретировать результаты генетических методов исследования. |
|                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                      | <b>Владеет</b> подходами выявления генетических нарушений развития, генетической терминологией и генетическими методами исследования.                                                                                                                                                                                                                     |
|                                                                                               | ОПК-8.2. Проектирует и осуществляет учебно-воспитательный процесс с опорой на знания предметной области, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса. | <b>Знает</b> основы проектной деятельности, методологию проектирования и осуществления учебно-воспитательного процесса с опорой на знания общей генетики и генетики человека, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса.<br><b>Умеет</b> проектировать и осуществлять                    |

|  |  |                                                                                                                                                                                                                                                           |
|--|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  |  | учебно-воспитательный процесс с опорой на знания общей генетики и генетики человека, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса.                                                          |
|  |  | <b>Владеет</b> навыками проектирования и осуществления учебно-воспитательного процесса с опорой на знания общей генетики и генетики человека, психолого-педагогические знания и научно-обоснованные закономерности организации образовательного процесса. |

#### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

##### 4.1. Объем дисциплины и виды контактной и самостоятельной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зач. ед. (108 часов), семестр изучения – 2, их распределение по видам работ представлено в таблице.

| Вид работы                                             | Форма обучения |
|--------------------------------------------------------|----------------|
|                                                        | Заочная        |
|                                                        | 2 семестр      |
| <b>Общая трудоемкость дисциплины по учебному плану</b> | <b>108</b>     |
| <b>Контактная работа, в том числе:</b>                 | <b>10</b>      |
| Лекции                                                 | 6              |
| Практические занятия                                   | 4              |
| <b>Самостоятельная работа студента</b>                 | <b>94</b>      |
| <b>Подготовка к зачету во 2 семестре</b>               | <b>4</b>       |

##### 4.2.1. Учебно-тематический план дисциплины (заочная форма обучения)

| Наименование разделов и тем дисциплины (модуля)                                         | Всего, часов | Контактная работа |                | Самост. работа | Оценочные средства для текущего контроля             | Оценочные средства для промежуточной аттестации |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|--------------|-------------------|----------------|----------------|------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
|                                                                                         |              | Лекции            | Практ. занятия |                |                                                      |                                                 |
| Организация наследственного материала                                                   | 6,5          | 0,5               | -              | 6              | Участие в коллективном обсуждении темы.              | Итоговый тест. Вопросы к зачету.                |
| Многоуровневая организация генома                                                       | 8,5          | 0,5               | -              | 8              | Тестовый контроль знаний.                            |                                                 |
| Сравнительная характеристика генетических процессов при разных типах клеточного деления | 8,5          | -                 | 0,5            | 8              | Контрольная работа №1. Отчет по практической работе. |                                                 |
| Многообразие законов наследования                                                       | 9            | -                 | 1              | 8              | Отчет по практической работе.                        |                                                 |
| Взаимодействие неаллельных генов                                                        | 8,5          | -                 | 0,5            | 8              | Отчет по практической работе. Контрольная работа №2. |                                                 |
| Закономерности изменчивости                                                             | 9            | 1                 | -              | 8              | Отчет по практической работе. Тестовый контроль      |                                                 |

|                                                                                                    |            |          |          |           |                                                                                        |  |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|----------|----------|-----------|----------------------------------------------------------------------------------------|--|
|                                                                                                    |            |          |          |           | знаний.                                                                                |  |
| Основы генетики человека                                                                           | 9          | 1        | -        | 8         | Тестовый контроль знаний                                                               |  |
| Методы генетики человека.                                                                          | 9          |          | 1        | 8         | Отчет по практической работе.                                                          |  |
| Генетика развития                                                                                  | 9          | 1        | -        | 8         | Тестовый контроль знаний                                                               |  |
| Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека.             | 9          | 1        | -        | 8         | Контрольная работа №3.                                                                 |  |
| Медицинская генетика. Генетические причины нарушения речи.                                         | 9          | 1        | -        | 8         | Оценка подготовленных докладов и выступлений.                                          |  |
| Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней. | 9          | -        | 1        | 8         | Оценка подготовленных докладов и выступлений. Участие в работе дискуссионной площадки. |  |
| Подготовка к экзамену                                                                              | 4          |          |          | 4         | Ответ на экзамене                                                                      |  |
| <b>Всего по дисциплине</b>                                                                         | <b>108</b> | <b>6</b> | <b>4</b> | <b>98</b> |                                                                                        |  |

Типовые задания для текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине, критерии и шкалы оценивания, а также методические рекомендации для обучающихся представлены в приложении к рабочей программе дисциплины.

#### 4.3. Содержание дисциплины

##### Тема 1. Организация наследственного материала.

Вещество наследственности. Различные гипотезы и теории о материальной природе наследственности: прямое (Гиппократ, Ч. Дарвин) и непрямое (Аристотель, Г. Мендель) наследование. Гипотеза о макромолекулярной природе вещества наследственности (Н.К. Кольцов). Накопление в биологии косвенных доказательств в пользу нуклеиновых кислот как материальной субстанции наследственности против белковой гипотезы. Первое прямое доказательство генетической роли ДНК – трансформация бактерий (опыты Ф. Гриффитса, 1928 г.). Моделирование критериев, которым должно отвечать вещество наследственности. Доказательства генетической роли дезоксирибонуклеиновой кислоты – носителя наследственности (О. Эвери, К. Мак-Леод, К. Мак-Карти 1944, Э. Чаргафф 1949-1951 гг., М. Уилкинс, Р. Франклин, Дж. Уотсон, Ф. Крик, 1953 г.). Соответствие состава и строения ДНК выполнению ее функции – кодирование, воспроизведение и передача наследственной информации как “по вертикали” (от клетки к клетке), так и “по горизонтали” (от гена на признак) на основе принципа комплементарности. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. Особенности репликации ДНК у про- и эукариот. Этапы синтеза ДНК у бактерий. Особенности распределения дочерних молекул при делении клетки прокариот. Особенности редупликации ДНК у эукариот: асинхронность синтеза ДНК, полирепликонность, уникальные и повторяющиеся последовательности нуклеотидов в ДНК хромосом, сателлитная ДНК, избыточность ДНК у эукариот. Дифференциальная организация структуры молекул ДНК (эу- и гетерохроматиновые районы ДНК). Разнообразие функций ДНК в генотипе. Репарация ДНК. РНК как вещество наследственности.

Клеточные структуры наследственности. Хромосомы ядра – основные структуры наследственности (ядерная наследственность). Видовая специфичность числа и морфологии хромосом, ультраструктурная их организация. Функциональные изменения хромосом в процессе жизнедеятельности клетки: саморедупликация, обмен участками между

гомологичными хромосомами (кроссинговер), особенности поведения гомологичных и негомологичных хромосом при их распределении между дочерними клетками, спирализация и деспирализация хромосом, хромосомы типа “ламповых щеток”, политенные хромосомы. Генетическое и биологическое значение индивидуальности и парности хромосом. Кариотип как система хромосом, сложившаяся в процессе эволюции вида. Хромосомы основного (аутосомы и половые хромосомы) набора. Гаплоидный, диплоидный, полиплоидный наборы хромосом. Дополнительные (сверхкомплектные или В-хромосомы) хромосомы в кариотипе и их биологическое значение. Внеядерная (или цитоплазматическая) наследственность. Понятие о геноме, генотипе, генофонде.

## **Тема 2. Многоуровневая организация генома.**

Что такое геном? ДНК различных представителей живых организмов, вирусов и субклеточных частиц. Генетический материал вирусов. Геном РНК-вирусов. Геном ДНК-вирусов. Отличительной особенностью структурной и функциональной организации генома вирусов и бактерий. Прокариотический геном. Структура бактериальной хромосомы. Минимальный размер генома прокариот. Бактериальные плазмиды.

Трансформация, общая характеристика явления. Трансфекция. Трансдукция. Эукариотический геном. Размер генома. Особенности эукариотического генома. Многократная повторяемость некоторых генов. Избыточность геномов эукариотов. Часто повторяющиеся, среднеповторяющиеся последовательности нуклеотидов. Сателлитная ДНК. Уникальные (неповторяющиеся) последовательности нуклеотидов. Доля уникальных последовательностей в составе генома у разных видов.

Хромосомный уровень организации генетического материала. Уровни упаковки хроматина. Структурно-функциональная организация хромосом. Эухроматин и гетерохроматин. Структура политенных хромосом и хромосом типа «ламповых щеток». Генный уровень организации генетического материала. Классификация генов, контролирующих матричные-процессы. Гены рибосомной РНК. Гены кодирующие структурные белки и ферменты. Гены РНК.

Доказательства роли ДНК в наследственности. Структура и функции нуклеиновых кислот. Модель ДНК, предложенная Уотсоном и Криком. Опыты Мезельсон и Сталь. Различные формы ДНК. Генетический код. Механизм репликации ДНК. Генетический код. Свойства генетического кода. Триплетность кода. Вырожденность генетического кода. Неперекрываемость кодонов. Универсальность кода.

## **Тема 3. Сравнительная характеристика генетических процессов при разных типах клеточного деления.**

Передача наследственной информации от клетки к клетке. Клеточный цикл делящейся клетки. Митоз как механизм бесполого размножения у эукариот. Фазы митоза. Особенности распределения хромосом при митотическом делении клеток, обеспечивающие генетическую идентичность материнской и образовавшихся дочерних клеток. Биологическое и генетическое значение митоза. Особенности воспроизведения и распределения цитоплазматических органоидов. Генетические особенности дочерних клеток, образовавшихся путем эндомитоза, эндорепродукции и амитотического деления.

Мейоз как цитологическая основа образования и развития половых клеток – гамет. Фазы и стадии первого и второго делений мейоза. Особенности синтеза ДНК в мейозе. Особенности профазы I мейоза. Механизмы конъюгации гомологичных хромосом и обмена их участками (кроссинговер) в мейозе. Доказательства (цитологические, тетрадным анализом) кроссинговера. Особенности расхождения гомологичных и негомологичных хромосом и кроссинговер как основа генетической рекомбинации при образовании половых клеток. Принципиальные различия в протекании генетических процессов в мейозе и митозе. Генетическое значение мейоза. Местоположение мейоза и чередование гапло- и диплофаз в жизненных циклах различных растений, животных, микроорганизмов.

## **Тема 4. Многообразие законов наследования.**

Гибридологический метод как основа генетического анализа. Основные понятия генетики. Генетическая символика. Правила записи скрещивания.

Причины, обуславливающие разнообразие законов наследования: локализация генов и взаимоотношения между ними, а также число аллельных и неаллельных генов, контролирующих признак.

Закономерности моногенного аутосомного наследования. Законы единообразия и расщепления (1-й и 2-й законы Г. Менделя) для полного и неполного доминирования, кодоминирования. Качественные и количественные различия в проявлении этих законов, обусловленные локализацией и взаимодействием аллельных генов. Объяснение и доказательства объективности законов, открытых Г. Менделем, им самим (гипотеза чистоты гамет, возвратное и анализирующее скрещивания) и после него (поведение гомологичных и негомологичных хромосом в мейозе при образовании гамет и тетрадный анализ).

Генетика пола и сцепленное с полом наследование. Половой диморфизм. Генетический механизм определения пола. Типы соотношения половых хромосом у разных организмов. Понятие о признаках, сцепленных с полом, ограниченных полом и зависимых от пола. Закон крисс-кросс-наследования X-сцепленных признаков. Y-сцепленное наследование. Изменение закономерностей наследования признаков при нерасхождении половых хромосом как доказательство роли хромосом в передаче наследственной информации. Дифференцировка и переопределение пола в онтогенезе. Вклад отечественных ученых в изучение проблем пола и сцепленного с полом наследования (Б. Л. Астауров, В. А. Струнников). Наследование зависимых от пола и ограниченных полом признаков.

#### **Тема 5. Взаимодействие неаллельных генов.**

Закономерности наследования неаллельных генов. Закон независимого наследования и свободного комбинирования для неаллельных генов (3-й закон Г. Менделя), локализованных в разных парах гомологичных хромосом при отсутствии взаимодействия между ними. Расщепление по фенотипу и генотипу при дигибридном и полигибридном скрещивании. Доказательства генетическим анализом независимости наследования признаков и свободы их комбинирования. Цитологические основы законов Г. Менделя. Свободная рекомбинация генов – причина комбинативной изменчивости. Принципы наследственности, вытекающие из законов наследования, открытых Г. Менделем.

Закономерности наследования неаллельных генов при их взаимодействии. Биохимическая сущность взаимодействия неаллельных генов. Типы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, модифицирующее действие генов. Изменение формулы расщепления для дигенного независимого наследования в зависимости от типа взаимодействия неаллельных генов. Отличительные особенности наследования количественных признаков. Влияние условий среды на реализацию генотипа. Сочетание гибридологического, онтогенетического и биохимического методов как необходимое условие генетического анализа взаимодействия генов. Плейотропное действие генов.

#### **Тема 6. Закономерности изменчивости.**

Классификация изменчивости. Понятие о наследственной, генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной; фенотипической (модификационная и онтогенетическая) изменчивости. Корреляционная или соотносительная изменчивость.

Онтогенетическая изменчивость: определение, причины, значение.

Модификационная изменчивость: определение, причины, изменения проявления действия генов при реализации генотипа в различных условиях среды. Генетическая обусловленность модификационной изменчивости. Понятие о норме реакции признаков: узкой, широкой, однозначной. Математические методы, используемые при изучении модификационной изменчивости. Генетическая однородность материала как необходимое условие для изучения модификационной изменчивости. Нормальное распределение – ее

главная закономерность. Константы вариационного ряда и их использование для выявления роли генотипа в определении нормы реакции.

Комбинативная изменчивость: определение, механизмы возникновения (особенности поведения гомологичных и негомологичных хромосом в процессе образования гамет, перекрестное оплодотворение организмов), генетическая сущность, фенотипический эффект и значение в адаптации, эволюции, практике.

Мутационная изменчивость. Определение, принципы классификации: по направлению: прямые и обратные мутации; по проявлению у гетерозигот: доминантные, рецессивные, с неполным доминированием, независимое проявление; по месту возникновения в организме – соматические, генеративные; по изменению фенотипа – морфологические, биохимические, физиологические; по адаптивному значению – летальные, полублетальные, нейтральные, полезные; относительный характер различий мутаций по их адаптивному значению. Понятие о биологической и хозяйственной полезности мутационного изменения признака. Генетические коллекции мутантов растений (в ВИРе им. Н.И. Вавилова), животных, микроорганизмов, их поддержание и использование человеком. Классификация мутаций по изменению в генотипе: генные, хромосомные, геномные и цитоплазматические.

Генные мутации. Определение, молекулярные механизмы возникновения: замены отдельных нуклеотидов в ДНК гена, перестановки; дупликации, выпадения и вставки нуклеотидных пар, приводящие к сдвигу рамки считывания информации; ошибки редупликации, транскрипции, трансляции, репарации. Фенотипический эффект и значение генных мутаций в адаптации, эволюции и практике.

Хромосомные перестройки (или аберрации). Внутрихромосомные перестройки: нехватки (дефиценсы и делеции), умножение идентичных участков (дупликации) инверсии, их генетическая сущность. Межхромосомные перестройки – транслокации. Особенности мейоза при различных типах внутри- и межхромосомных перестроек. Цитологические методы обнаружения хромосомных перестроек. Механизмы возникновения хромосомных перестроек. Дискретность и непрерывность в организации наследственного материала. Значение хромосомных перестроек в эволюции.

Геномные мутации. Генетическая сущность. Умножение гаплоидного набора хромосом – полиплоидия. Фенотипические эффекты полиплоидии. Искусственное получение полиплоидов. Автополиплоидия. Расщепление по генотипу и фенотипу при скрещивании автополиплоидов. Аллополиплоидия. Мейоз и наследование у аллополиплоидов. Амфидиплоидия как механизм получения плодовых аллополиплоидов (Г.Д. Карпеченко). Ресинтез видов и синтез новых видовых форм. Полиплоидные ряды. Значение полиплоидии в эволюции и селекции растений. Естественная и экспериментальная полиплоидия у животных. Гаплоидия, ее сущность, значение.

Анеуплоидия (гетероплоидия): акроэволюц и моносомики, полисомики. Механизм возникновения, генетическая сущность. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость анеуплоидных форм. Значение в адаптации, эволюции и практике.

Спонтанный мутационный процесс. Определение, обнаружение первых мутаций, изучение мутационного процесса. Мутационная теория Г.де Фриза. Основные характеристики спонтанного мутационного процесса. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости, открытый Н.И. Вавиловым, его теоретическое и практическое значение.

Индукцированный мутационный процесс. Мутагены физические, химические и биологические, в том числе антропогенного происхождения. Основные характеристики радиационного и химического мутагенеза.

Генетические последствия загрязнения окружающей среды физическими и химическими мутагенами. Количественные методы учета мутаций на разных объектах. Роль

физиологических и генетических факторов в определении скорости спонтанного и индуцированного мутационного процесса.

Генетический контроль репарации ДНК. Ферменты репарации, этапы процессов. Репарация ДНК как механизм поддержания стабильности генетического аппарата клетки.

#### **Тема 7. Основы генетики человека.**

Человек как объект генетического исследования.

Методы изучения генетики человека: генеалогический, цитологический, биохимический, близнецовый, онтогенетический, популяционный, метод гибридизации клеток и ДНК, их специфика и значение для медико-генетического консультирования населения.

Генеалогический – генетическая символика, составление и анализ родословных с целью установления характера наследования признаков.

Цитологический – использование обычной и дифференцированной окраски метафазных хромосом человека для изучения кариотипа в норме. Кариотип. Кариограмма, идиограмма. Денверская номенклатура хромосом человека, степень изученности генетических карт хромосом. Использование цитологического метода для диагностики наследственных заболеваний человека (в том числе и пренатальной), обусловленных делециями, транслокациями и изменением числа целых аутомосом или половых хромосом. Возможности профилактики рождения детей с такими аномалиями.

Биохимический – выявление и анализ отдельных генных мутаций, являющихся причиной синтеза аномальных белков у человека. Анализ структуры генов, ответственных за синтез  $\alpha$ - и  $\beta$ -цепей гемоглобина.

Близнецовый метод – использование специальной выборки людей – близнецов, как моно-, так и дизиготных, для выявления доли наследственности и доли среды в проявлении признака.

Онтогенетический – изучение проявления признака на разных этапах онтогенеза, а также выявление гетерозиготного носительства.

Популяционный – метод определения частоты встречаемости и распределения отдельных генов и генотипов среди населения. Изоляты. Влияние близкородственных браков на изменение генетической структуры популяции.

Гибридизация соматических клеток и ДНК как методы определения групп сцепления и локализации генов в них у человека, установления степени филогенетического и кровного родства.

Проблемы медицинской генетики. Наследственные болезни, их распространение в популяциях человека. Понятие о наследственных и врожденных аномалиях.

Генетическая концепция канцерогенеза. Иммуногенетика и проблемы СПИДа. Гемалитические аномалии и их генетическая обусловленность. Болезни обмена веществ.

Причины возникновения врожденных и наследственных заболеваний. Генетическая опасность радиации, химических мутагенов и канцерогенов. Значение исследований по оценке степени генетического риска контакта с мутагенами среды. Возможности профилактики и терапии наследственных аномалий. Значение ранней диагностики. Задачи медико-генетической службы в профилактике, диагностике и терапии наследственных аномалий.

Роль наследственности и среды в обучении и воспитании. Генетическая равноценность всех рас и национальностей.

#### **Тема 8. Методы изучения генетики человека.**

##### **Цитогенетический метод исследования в генетике человека.**

Задачи метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Классификация хромосом человека. Нормальный кариотип человека. Денверская номенклатура. Парижская номенклатура. Определение X-полового хроматина. Определение Y-полового хроматина. Кариотипирование.

Общая характеристика: частота, классификация, причины хромосомных нарушений. Мозаицизм. Микроцитогенетические синдромы. Трисомии: 13, 18, 21. Частичные трисомии: 9p+. Моносомии: 4p-, 5p-, 13q-. Аномалии половых хромосом: трисомия X, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера.

#### **Популяционно-статистический метод в генетике человека.**

Понятие о популяции и генофонде. Особенности генетического анализа на уровне популяций. Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом. Методы подсчета генных частот. Случайное скрещивание. Применение закона Харди-Вайнберга. Индивидуальная и групповая изменчивость. Методы анализа генофонда популяции. Ассоциации генетических маркеров с болезнями.

#### **Генеалогический метод в генетике человека.**

Сущность генеалогического метода. Задачи метода. Основные положения. Построение генеалогического древа. Методика составления и описания родословных. Определение основных типов наследования. Аутосомно-доминантный тип наследования. Категории заболеваний. Манифестация возраста заболевания, варьирующие пенетрантность и экспрессивность. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Полигенное наследование. Передача заболевания, типы браков, риск в пределах семьи. Кровное родство, вероятность передачи аномального гена. Коэффициент инбридинга, риск в пределах популяции. Сцепленные с полом заболевания. Их распознавание и риск носительства. Заболевания с преимущественным поражением пола. Наследование ограниченное полом.

Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод sibсов, метод пробандов. Лабораторное занятие.

#### **Близнецовый метод в генетике человека.**

История метода. Явление близнецовости. Динамика многоплодной беременности. Типы близнецов: монозиготные и дизиготные. Факторы, влияющие на степень сходства близнецов. Сущность близнецового метода. Методологические основы близнецового метода. Основные схемы метода. Концепция равенства близнецовых сред в парах обоих типов. Пре- и постнатальные влияния на оценку наследуемости. Метод разлученных близнецов. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары. Возможности и ограничения метода.

Близнецовые исследования. Значение близнецового метода в изучении роли наследственности и среды в формировании фенотипа. Наследуемость. Определение коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Конкордантность и дисконкордантность, их определения. Задачи, решаемые этими методами.

#### **Молекулярно-генетические методы в генетике человека.**

Основные принципы концепции молекулярно-генетической индивидуализации при геноидентификационной экспертизе. Области применения генетических методов идентификации в судебно-медицинской практике. Понятие о гипервариабельных минисателлитных генах (VNTR, STR) как основы мультилокусной системы с высоким индивидуализирующим потенциалом. Способы анализа гипервариабельных локусов (гибридизация, амплификация). Принципиальная схема идентификационного анализа при проведении экспертизы спорного отцовства. Область применения индивидуализирующей системы на основе анализа полиморфизма последовательности амплифицированных фрагментов (ПДАФ) митохондриальной ДНК

Методики для определения локализации гена, выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровки первичной последовательности оснований. Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек. Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах. Использование меченных участков однокитевой ДНК - генетических зондов.

**Биохимические и иммунологические методы в генетике человека.** Предмет биохимической диагностики наследственных заболеваний человека: белки, аминокислоты, углеводы, липиды, ионы металлов и др., а также их метаболиты. Роль биохимических методов в диагностике наследственных нарушений обмена веществ, при проведении массовых скринингов беременных или новорожденных с целью более раннего выявления наследственных заболеваний.

Идентификация и анализ первичного биохимического дефекта, определение первичной патологической метаболической цепи для разработки патогенетических методов профилактики и терапии наследственных заболеваний. Роль биохимических методов при диагностике вторичных нарушений.

Эффективность иммунологических методов анализа белков. Иммуногистохимический метод анализа белков и определения их локализацию в специализированных клетках и тканях организма. Применение иммунологических методов при обследовании больных с иммунодефицитными состояниями (агаммаглобулинемия, атаксия-телеангиэктазия-синдром Луи-Бар и др.), при подозрении на антигенную несовместимость крови матери и плода, при установлении отцовства.

### **Тема 9. Генетика развития человека.**

Онтогенез – реализация генетической программы развития в определенных условиях среды.

Генетические основы дифференцировки. Первичная дифференцировка цитоплазмы яйцеклетки до оплодотворения, предетерминация общего плана развития. Депрессия и репрессия генов. Пространственные и временные различия эффектов генов в онтогенезе. Роль гормонов в депрессии генов.

Генетическая регуляция дифференцировки на уровне генов (амплификация), на уровне хромосом (дупликация участков, политения, полиплоидия). Ядерный дуализм и полиплоидия макронуклеуса у инфузорий. Регуляция активности генов в связи с деятельностью желез внутренней секреции. Каскадная регуляция генов в онтогенезе. Длительность жизни м-РНК. Цепи биосинтеза. Время действия генов. Методы изучения действия генов и дифференцировка (гибридизация соматических клеток, трансплантация ядер и тканей). Генетические основы совместимости и несовместимости тканей.

Возможности управления онтогенезом. Значение витаминов, гормонов и других биологически активных соединений в онтогенезе. Экспрессивность и пенетрантность генов.

Онтогенетическая изменчивость. Стадии и критические периоды в развитии. Системный контроль генетических процессов.

Онтогенетическая адаптация, значение генотипа в обеспечении пластичности организма на разных стадиях развития. Поведение как механизм адаптации. Генетика поведения. Сигнальная наследственность, ее значение в процессе обучения и воспитания человека.

Основные принципы генетического контроля индивидуального развития человека. Принцип универсальности механизмов генетического контроля индивидуального развития многоклеточных организмов. Принцип эквивалентности геномов всех соматических клеток организма. Принцип временной и пространственной асимметричности клеточных делений. Принцип единства процессов активации и инактивации экспрессии генов. Принцип кластеризованности дифференцировочных генов. Принцип эмбриональной индукции. Генетический контроль ранних этапов развития центральной нервной системы человека. Нейтральная индукция.

Генетический контроль половой дифференцировки у человека. Генетические аспекты старения человека. Продолжительность жизни человека. Инбридинг и аутбридинг. Прогерии. Теории старения человека. Теория генетически запрограммированной инволюции.

**Тема 10. Генетический контроль формирования поведения и психологических характеристик человека.**

Поиск связей между различными аспектами поведения человека и конкретными генами или хромосомами. Генетическая природа повышенной агрессивности, склонности к алкоголизации.

Генетический контроль циркадных ритмов. Понятие о евгенике. Генетические основы наследования таланта и асоциального поведения.

Генетический контроль психологических характеристик человека: темперамента, характеристик личности, интеллекта. Генетические основы склонности к профессиональной деятельности.

Роль наследственного фактора в формировании шизофрении, эпилепсии и аффективных расстройств. Пограничные формы эмоциональных и поведенческих расстройств. Этиология и патогенез раннего детского аутизма. Синдромальные формы нарушений эмоционально-волевой сферы и поведения.

Личная генетическая безопасность. Генетическая грамотность. Уменьшение риска, связанного с генными технологиями.

Популяционные меры генетической безопасности.

Контроль мутагенов в окружающей среде, развитие системы медико-генетического консультирования, контроль продуктов питания и лекарственных средств, соблюдение генетической безопасности биотехнологий, контроль демографической политики и генетический мониторинг.

Физическое здоровье и психическое здоровье, и его генетические составляющие. Здоровый образ жизни.

#### **Тема 11. Медицинская генетика. Генетические причины нарушения речи.**

Этиология и патогенез, диагностика и лечение наследственной патологии. Роль наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней. Связь между возрастом родителей и частотой наследственных аномалий. Предрасположение, генетическая индивидуальность, специфическая наследственная резистентность. Общие закономерности патогенеза наследственных болезней. Современные аспекты медицинской генетики. Наследственно обусловленные патологические реакции на лекарства. Фармакогенетические особенности при наследственных болезнях. Влияние загрязнения атмосферы, определенных пищевых веществ и пищевых добавок, радиоактивности и других физических и биологических факторов на развитие наследственных болезней.

Профилактика и лечение наследственных болезней Основные принципы терапии. Общие понятия об этиологической, патогенетической и симптоматической терапии, витаминотерапия, индукция и ингибция метаболизма, диетотерапия, хирургическое лечение.

Роль генетических и средовых факторов в формировании речи. Генетически обусловленные аномалии речевого аппарата, функциональные расстройства речи, генетические нарушения слуха. Задержки формирования речи. Наследственное заикание. Полигенная природа нарушений. Речевые расстройства в сочетании с поражениями органов слуха и зрения. Аномалии речевого аппарата. Расщелины губы и неба. Генетическая детерминация заикания, дислалии, тахилалии.

#### **Тема 12. Медико-генетическое консультирование: диагностика, профилактика и лечения наследственных болезней.**

Медико-генетическая консультация и ее основные функции и методы. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней. Онкогенетика.

Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Этапы проведения исследования. Методы, используемые при медико-генетическом консультировании. Показания для направления на консультацию к врачу-генетику

Организация медико-генетической службы. Скрининговые программы как профилактика врожденной и наследственной патологии.

## **5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **5.1. Перечень основной и дополнительной литературы**

#### ***Основная литература***

1. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для академического бакалавриата / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 200 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-20249-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/557854> (дата обращения: 20.02.2025).
2. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 175 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/562028> (дата обращения: 20.02.2025).
3. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебник для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/561714> (дата обращения: 20.02.2025).
4. Костерин, О. Э. Молекулярная генетика : учебник для вузов / О. Э. Костерин, В. К. Шумный ; ответственный редактор В. К. Шумный. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 683 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-18819-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/568926> (дата обращения: 20.02.2025).
5. Костерин, О. Э. Популяционная генетика : учебник для вузов / О. Э. Костерин, В. К. Шумный ; ответственный редактор В. К. Шумный. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 53 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-19068-7. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/568941> (дата обращения: 20.02.2025).
6. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281> (дата обращения: 12.02.2025). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
7. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для академического бакалавриата / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 216 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-20293-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/557907> (дата обращения: 20.02.2025).
8. Осипова, Л. А. Генетика : учебник для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 482 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-19777-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/569226> (дата обращения: 20.02.2025).
9. Сорокина, Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. — Волгоград : ВолгГМУ, 2022. — 92 с. — ISBN 978-5-9652-0756-5. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная

система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/295832> (дата обращения: 12.02.2025). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

### ***Дополнительная литература***

1. Белецкая Е. Я. Генетика и эволюция: словарь-справочник [Электронный ресурс] : справочник. — Электрон. дан. — М. : ФЛИНТА, 2014. — 108 с. [Режим доступа: http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1\\_id=70321](http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1_id=70321)
2. Генетика [Текст] : [учебник для студентов, обучающихся по специальностям 040100 - Лечебное дело, 040200 – Педиатрия, 040800 - Медицинская биохимия, 040900- Медицинская биофизика, 041000 Медицинская кибернетика] / В. И. Иванов [и др.] ; ред. В. И. Иванов. - Москва : Академкнига, 2007. – 638 с.
3. Инге-Вечтомов С. Г. Генетика с основами селекции [Текст]: [учеб. для студ. биол. спец. вузов] / С. Г. Инге-Вечтомов. – Москва : Высшая школа, 1989. – 592 с.
4. Инге-Вечтомов С. Г. Генетика с основами селекции [Текст] : учеб. для студ. вузов / С. Г. Инге-Вечтомов. – 3-е изд. – Санкт-Петербург : Изд-во Н-Л, 2015. – 718 с.
5. Медицинская генетика [Текст] : учебник для студ. мед. училищ и колледжей / [Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко [и др.] ; под ред. Н. П. Бочкова. - 2-е изд., стер. - Москва : Академия, 2003. - 190 с.
6. Нахаева В. И. Практический курс общей генетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие – Электрон. дан. – Москва : ФЛИНТА, 2016. – 210 с. Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/85930>.
7. Общая и медицинская генетика [Текст] : лекции и задачи / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, И. В. Рачковская, В. В. Давыдов. – Ростов-на-Дону : Феникс, 2002. – 314 с.
8. Полявина О. В. Практикум по общей генетике [Текст] : учебно-методическое пособие / О. В. Полявина, Н. М. Прушинская ; М-во образования и науки Рос. Федерации, Нижнетагил. гос. соц.-пед. ин-т (ф) ФГАОУ ВО "Рос. гос. проф.-пед. ун-т". – Нижний Тагил : НТГСПИ (ф) РГППУ, 2016. – 151 с.
9. Прушинская Н. М. Решение генетических задач [Текст] : учебное пособие : [для вузов по направлению 540100 (050100) Естественнонаучное образование] / Н. М. Прушинская ; М-во образования и науки РФ, Нижнетагил. гос. пед-соц. акад. – Нижний Тагил : НТГСПА, 2004.
10. Словарь генетических терминов [Текст] : [учеб. пособие для вузов по спец. "Биология"] / М-во образования Рос. Федерации, Нижнетагил. гос. соц.-пед. акад., каф. биологии ; сост. Н. М. Прушинская. – Нижний Тагил : НТГСПА, 2003. – 30 с.
11. Хелевин Н. В. Задачник по общей и медицинской генетике [Текст] : [учеб. пос. для биол. и мед. спец. вузов] / Н. В. Хелевин , А. М. Лобанов , О. Ф. Колесова. – Изд. 2-е, перераб. и доп. – Москва : Высшая школа, 1984. – 159 с.
12. Щипков В. П. Общая и медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие для медицинских вузов / В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. – Москва : Академия, 2003. – 252 с.

### ***Интернет-ресурсы***

1. Толковый словарь генетических терминов – <http://www.genome.gov/glossary.cfm>
2. Вавиловское общество генетиков и селекционеров – <http://www.bionet.nsc.ru/vogis/>
3. Геномика: терминология – [http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/glossary/](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/glossary/)
4. Институт общей генетики им. Н. И. Вавилова – <http://www.vigg.ru>
5. Институт цитологии и генетики – <http://www.bionet.nsc.ru/booklet/Rus/InstituteRus.html>
6. Цитология и генетика: международный научный журнал – <http://www.cytogen.com/ru/CytoGen/index.htm>
8. ДНК-диагностика: терминология – <http://www.paternity.ru/dna/index1.htm>
9. История исследования структуры ДНК – [http://kvant.mccme.ru/1982/08/samaya\\_glavnaya\\_molekula.htm](http://kvant.mccme.ru/1982/08/samaya_glavnaya_molekula.htm)

10. Цитогенетика: игрек-хромосома – <http://bio.1september.ru/article.php?ID=200204603>

11. Бесплатная электронная биологическая библиотека – <https://zoomet.ru/>.

## **5.2. Электронные образовательные ресурсы, в т.ч. профессиональные базы данных и информационные справочные системы**

|                                                                                                                                                                         |                                            |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|
| <a href="https://www.ntspi.ru/library/directories_and_files/web_res/systems/">https://www.ntspi.ru/library/directories_and_files/web_res/systems/</a>                   | Электронно-библиотечные системы НТГСПИ     |
| <a href="https://www.ntspi.ru/library/directories_and_files/web_res/systems/libraris/">https://www.ntspi.ru/library/directories_and_files/web_res/systems/libraris/</a> | Электронные базы данных НТГСПИ             |
| <a href="https://www.ntspi.ru/library/periodika/">https://www.ntspi.ru/library/periodika/</a>                                                                           | Периодика НТГСПИ                           |
| <a href="https://iprmedia.ru">https://iprmedia.ru</a>                                                                                                                   | ЭБС «Ай Пи Эр Медиа»                       |
| <a href="https://ibooks.ru">https://ibooks.ru</a>                                                                                                                       | ЭБС «Айбукс»                               |
| <a href="https://urait.ru">https://urait.ru</a>                                                                                                                         | ЭБС Юрайт                                  |
| <a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>                                                                                                                 | ЭБС издательства «ЛАНЬ»                    |
| <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>                                                                                                                     | Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU |
| <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>                                                                                                         | «КонсультантПлюс»                          |
| <a href="http://cyberleninka.ru">http://cyberleninka.ru</a>                                                                                                             | НЭБ «КиберЛенинка»                         |
| <a href="https://polpred.ru">https://polpred.ru</a>                                                                                                                     | ООО «Полпред-Справочники» (база данных)    |
| <a href="https://eivis.ru">https://eivis.ru</a>                                                                                                                         | ООО «ИВИС»                                 |
| <a href="http://www.delpress.ru">www.delpress.ru</a>                                                                                                                    | «Деловая пресса»                           |

## **5.3. Комплект программного обеспечения**

1. Среда электронного обучения «Русский Moodle» (<https://do.ntspi.ru>).
2. Интернет-платформа онлайн-курсов со свободным кодом «Open edX» (<https://www.edx.org/>).
3. Интернет-платформа онлайн-курсов «Открытое образование» (<https://openedu.ru/>).
4. Электронная информационно-образовательная среда РГПУ (<https://eios.rsvpu.ru/>).
5. Платформа для организации и проведения вебинаров «Mirapolis Virtual Room».
6. Microsoft Office.
7. Kaspersky Endpoint Security.
8. Adobe Reader.
9. Free PDF Creator.
10. 7-zip (<http://www.7-zip.org/>).
11. LibreOffice.
12. Браузеры Firefox, Яндекс.Браузер.

## **6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **6.1. Помещения**

Помещения для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, самостоятельной работы укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации. Помещения для самостоятельной работы оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду университета.

### **6.2. Оборудование и технические средства обучения**

#### **6.2.1. Оборудование, в т.ч. специализированное**

Стационарный компьютер или ноутбук, проектор для показа слайдов и видео, акустические колонки, термостат, сушильный шкаф, холодильник, микропрепараты, живой биологический материал, микроскопы биологические, МБС, модель ДНК.

#### 6.2.2. Технические средства обучения

Презентации лекций, видео-презентации, видео-лекции, учебные кинофильмы, аудиозаписи, онлайн-платформы.

#### 6.2.3. Учебные и наглядные пособия

Печатные и электронные учебные пособия и наглядный материал: графические изображения, схемы, таблицы, раздаточный материал, микропрепараты.