

БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

Биологический факультет

Кафедра генетики

СОГЛАСОВАНО

Председатель учебно-методической
комиссии биологического факультета
Поликсенова В.Д.


«23» апреля 2014 г.

СОГЛАСОВАНО

Декан
биологического факультета
Лысак В.В.


«14» апреля 2014 г.
Регистрационный номер № УД- 213

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЙ КОМПЛЕКС ПО
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ**

Генетика человека

для специальности
1-31 01 01 Биология (по направлениям)
специализаций 1-31 01 01-01 07 Генетика
и 1-31 01 01-02 07 Генетика

Составитель: канд. биол. наук, доцент Гринев В.В.

Рассмотрено и утверждено
на заседании
Научно-методического совета БГУ

«15» мая 2014 г.
протокол № 5

РЕЦЕНЗЕНТЫ:

Кафедра экологической и молекулярной генетики УО «Международный государственный экологический университет имени А. Д. Сахарова».

Кустанович Анатолий Михайлович, заведующий лабораторией генетических биотехнологий научного отдела ГУ «Республиканский научно-практический центр детской онкологии, гематологии и иммунологии» Министерства здравоохранения Республики Беларусь, кандидат биологических наук.

СОДЕРЖАНИЕ

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА	4
1. ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ РАЗДЕЛ	6
2. ПРАКТИЧЕСКИЙ РАЗДЕЛ	6
3. КОНТРОЛЬ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ	6
Структура рейтинговой системы	6
Задания и тесты для самоконтроля	7
Темы рефератов	7
Вопросы для подготовки к экзамену	8
4. ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЙ РАЗДЕЛ	10
Учебно-программные материалы	10
Список рекомендуемой литературы и Интернет-ресурсов	10

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Учебно-методический комплекс (УМК) по учебной дисциплине «Генетика человека» создан в соответствии с требованиями Положения об учебно-методическом комплексе на уровне высшего образования и предназначен для студентов специальностей 1-31 01 01 Биология специализаций 1-31 01 01-01 07 и 1-31 01 01-02 07 Генетика. Содержание разделов УМК соответствует образовательным стандартам высшего образования данных специальностей. Главная цель УМК – оказание методической помощи студентам в систематизации учебного материала в процессе подготовки к итоговой аттестации по курсу «Генетика человека».

Структура УМК включает:

1. Учебно-методическое обеспечение дисциплины.

1.1. Теоретический раздел (учебное издание для теоретического изучения дисциплины в объеме, установленном типовым учебным планом по специальности).

1.2. Практический раздел (материалы для проведения лабораторных занятий по дисциплине в соответствии с учебным планом).

2. Контроль самостоятельной работы студентов (материалы текущей и итоговой аттестации, позволяющие определить соответствие учебной деятельности обучающихся требованиям образовательных стандартов высшего образования и учебно-программной документации, в т. ч. вопросы для подготовки к экзамену, задания, тесты, вопросы для самоконтроля, тематика рефератов и др.).

3. Вспомогательный раздел.

3.1. Учебно-программные материалы (типовая учебная программа, учебные программы (рабочий вариант) для студентов дневной формы получения образования).

3.2. Информационно-аналитические материалы (список рекомендуемой литературы, перечень электронных образовательных ресурсов и их адреса и др.).

Работа с УМК должна включать на первом этапе ознакомление с тематическим планом дисциплины, представленным в типовой учебной программе. С помощью рабочего варианта учебной программы по дисциплине можно получить информацию о тематике лекций и лабораторных занятий, перечнях рассматриваемых вопросов и рекомендуемой для их изучения литературы. Для подготовки к лабораторным занятиям и промежуточным зачетам необходимо, в первую очередь, использовать материалы, представленные в разделе учебно-методическое обеспечение дисциплины, а также материалы для текущего контроля самостоятельной работы. В ходе подготовки к итоговой аттестации рекомендуется ознакомиться с требованиями к компетенциям по дисциплине, изложенными в типовой учебной программе,

структурой рейтинговой системы, а также перечнем вопросов к экзамену. Для написания рефератов могут быть использованы информационно-аналитические материалы, указанные в соответствующем разделе УМК.

1. ТЕОРЕТИЧЕСКИЙ РАЗДЕЛ

1. **Гринев В. В. Генетика человека: курс лекций.** // Мн.: БГУ, 2006. – 131 с.

В курсе лекций излагаются основы генетики человека. Адресуется студентам и аспирантам, специализирующимся в области биологии, химии, экологии, биотехнологии, биофизики и других наук.

Курс лекций доступен на сайте биологического факультета БГУ по адресу http://bio.bsu.by/genetics/human_genetics.html, а также в Электронной библиотеке БГУ по адресу <http://elib.bsu.by/handle/123456789/40203>

2. **Гринев В. В. Презентации лекций по курсу «Генетика человека».**

Предназначены для студентов, специализирующихся в области биологии, генетики, биотехнологии и других наук. Презентации доступны по адресу http://bio.bsu.by/genetics/human_genetics.html

2. ПРАКТИЧЕСКИЙ РАЗДЕЛ

1. **Гринев В. В., Посредник Д. В., Северин И. Н., Потапнев М. П. Генетическая модификация клеток человека с помощью лентивирусной трансдукции *in vitro* и *ex vivo*.** Методическое пособие для студентов, магистрантов и аспирантов биологического факультета. // Мн.: БГУ, 2010 г. – 82 с.

Методическое пособие содержит подробное описание комплекса взаимосвязанных молекулярно-биологических методов, позволяющих получать рекомбинантные псевдотипированные лентивирусы и использовать их для генетической модификации *in vitro* и *ex vivo* стволовых и низкодифференцированных (лейкозных) клеток человека. Изложены теоретические основы использования лентивирусов и их генома в качестве эффективного способа доставки генов в клетки человека, а также подробно освещены вопросы биобезопасности в работе с лентивирусными векторными системами.

Методическое пособие предназначено для студентов, магистрантов, аспирантов и научных сотрудников биологического профиля как руководство при решении ими задач генетической модификации клеток человека.

Методическое пособие доступно на сайте биологического факультета БГУ по адресу http://bio.bsu.by/genetics/human_genetics.html, а также в Электронной библиотеке БГУ по адресу <http://elib.bsu.by/handle/123456789/1629>

3. КОНТРОЛЬ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ

Структура рейтинговой системы

Структура рейтинговой системы по дисциплине «Генетика человека» для специальностей 1-31 01 01 Биология специализаций 1-31 01 01-01 07 и 1-31 01 01-02 07 Генетика для студентов дневной формы обучения является комплексной и включает оценку знаний студентов, которую они получают на

экзамене (что составляет 60 % от конечной оценки по предмету), а так же оценки знаний и навыков студентов, которые они получают на лабораторных занятиях и при контроле самостоятельной работы (что в совокупности составляет 40 % от конечной оценки по предмету).

Компонент рейтинговой системы	Форма оценки знаний	Шкала оценки	Весовой коэффициент
Лабораторные занятия	Контрольное занятие, включающее решение ситуационных задач	По десятибалльной шкале	0,2
Контроль самостоятельной работы, тема I	Тест	По десятибалльной шкале	0,1
Контроль самостоятельной работы, тема II	Письменный опрос	По десятибалльной шкале	0,1
Экзамен	Устный ответ по билету, содержащему три теоретических вопроса	По десятибалльной шкале	0,6
<p>Итоговая оценка по курсу рассчитывается по следующей формуле: итоговая оценка = $(M1 \times 0,2) + (M2 \times 0,1) + (M3 \times 0,1) + (M4 \times 0,6)$, где M1 – промежуточная оценка по лабораторным занятиям, M2 – промежуточная оценка по тесту (контроль самостоятельной работы, тема I), M3 – промежуточная оценка по результатам письменного опроса (контроль самостоятельной работы, тема II), M4 – промежуточная оценка по результатам сдачи экзамена.</p>			

Задания и тесты для самоконтроля

Задания для контроля самостоятельной работы студентов доступны по адресу http://bio.bsu.by/genetics/human_genetics.html

Темы рефератов

1. Полиморфизм митохондриального генома человека.
2. Проект «Геном человека», проект «1000 геномов» и другие обширные ОМИКС-проекты.
3. Каталогизация генов человека.

4. Разнообразие структурной организации ядерных генов человека.
5. Интроны генов человека: происхождение, структура, функции.
6. Некодирующие РНК человека, гены, их кодирующие, структура, функции.
7. Структурно-функциональная организация внегенной ДНК ядерного генома человека.
8. Мобильные генетические элементы в ядерном геноме человека.
9. ALU-повторы: происхождение, структура, функции.
10. Паралогичные и ортологичные сегменты хромосом человека.
11. Структурно-функциональное разнообразие факторов транскрипции человека. Сайты связывания транскрипционных факторов и проблема специфичности.
12. РНК-интерференция в клетках человека.
13. Эпигеном человека: методы исследования, структура, функциональная реализация эпигенетической информации.
14. Генетический контроль онтогенеза человека.
15. Генетический контроль развития нейронов и нейрональных сетей. Генетика мозга.
16. Каталог генов и генных болезней В. МакКьюсика.
17. Наследование математических, музыкальных и других выдающихся способностей у человека.
18. Генетическая природа девиантных форм поведения человека.
19. Геномные заболевания человека: природа, распространенность, влияние на здоровье человека.
20. Нестабильность генома человека: источники, механизмы, последствия.

Вопросы для подготовки к экзамену

1. Генетика человека как раздел общей генетики. Предмет исследования, решаемые задачи. Значение научных данных, полученных в генетике человека, для практической медицины.
2. Менделевская и биометрическая концепции – теоретическая основа генетики человека как науки. Методы исследований в генетике человека.
3. Структурно-функциональная организация митохондриального генома человека.
4. Структурно-функциональная организация ядерного генома человека: общая характеристика.
5. Ядерные гены человека: строение, классификация, геномная организация.
6. Мульти- и супергенные семейства ядерного генома человека.
7. Некодирующая ДНК ядерного генома человека: псевдогены, усеченные гены, фрагменты генов и интроны.

8. Умеренно- и высокоповторяющаяся ДНК человека.
9. Получение препаратов метафазных хромосом человека. Методы стандартного, дифференциального и высокоразрешающего дифференциального окрашивания метафазных хромосом человека.
10. Нормальный кариотип человека. Группы хромосом человека и их общая характеристика.
11. Функциональное значение хромосом человека. Особенности строения хромосом, связанные с их функциями.
12. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции.
13. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне процессинга РНК.
14. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции.
15. Эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов у человека.
16. Общие принципы генетической регуляции индивидуального развития человека.
17. Генетический контроль развития нервной системы человека.
18. Генетический контроль развития половой системы человека.
19. Теории старения человека. Генетическая детерминированность старения и продолжительности жизни человека.
20. Менделевские типы наследования, их применимость в изучении генетики человека. Наследование признаков у человека по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типу.
21. Наследование признаков у человека по кодоминантному типу. Множественный аллелизм.
22. Наследование признаков у человека по комплементарному типу, по типу эпистаза и полимерии. Гены-модификаторы. Плейотропия.
23. Наследование признаков, сцепленных с полом.
24. Психогенетика. Предмет исследования и задачи, решаемые в психогенетике. Генетические модели, используемые в психогенетике.
25. Методы исследований в психогенетике.
26. Психогенетические исследования интеллекта.
27. Генетика пограничных значений умственных способностей (генетика гениальности и умственной отсталости).
28. Фенотипическая изменчивость у человека.
29. Комбинативная изменчивость у человека.
30. Генные мутации у человека.
31. Хромосомные мутации у человека.
32. Геномные мутации у человека.
33. Соматические мутации у человека. Наследственные синдромы с повышенной нестабильностью хромосом.
34. Молекулярная эволюция митохондриального генома человека.
35. Молекулярная эволюция ядерного генома человека.
36. Прикладные аспекты генетики человека.

4. ВСПОМОГАТЕЛЬНЫЙ РАЗДЕЛ

Учебно-программные материалы

Учебная программа учреждения высшего образования по учебной дисциплине «Генетика человека» для специальностей 1-31 01 01 Биология специализаций 1-31 01 01-01 07 и 1-31 01 01-02 07 Генетика доступна на сайте биологического факультета БГУ по адресу http://bio.bsu.by/genetics/human_genetics.html, а также в Электронной библиотеке БГУ по адресу <http://elib.bsu.by/handle/123456789/40126>

Список рекомендуемой литературы и Интернет-ресурсов

Список рекомендуемой литературы и Интернет-ресурсов приведен в учебной программе по дисциплине «Генетика человека» для специальностей 1-31 01 01 Биология специализаций 1-31 01 01-01 07 и 1-31 01 01-02 07 Генетика для студентов дневной форм обучения, которая доступна на сайте биологического факультета БГУ по адресу http://bio.bsu.by/genetics/human_genetics.html, а также в Электронной библиотеке БГУ по адресу <http://elib.bsu.by/handle/123456789/40126>