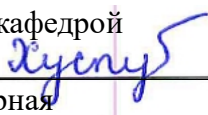


МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:  
на заседании кафедры генетики и  
фундаментальной медицины  
протокол № 10 от «15» июня 2018 г.

Зав.кафедрой

Шпирная



/ Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:

Председатель УМК биологического  
факультета



/ И.А.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

Дисциплина Экологическая генетика

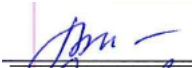
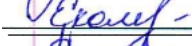
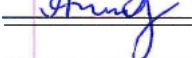
Вариативная часть, обязательная дисциплина

**программа магистратуры**

Направление подготовки (специальность)  
06.04.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки  
Медико-биологические науки

Квалификация  
Магистр

Разработчик (составитель) Профессор, д.б.н. Доцент, к.б.н. Доцент, к.б.н.	 Хусаинова Р.И.  Екомасова Н.В.  Надыршина Д.Д.
--	---

Для приема: 2018

Уфа 2018г.

Составитель / составители: Хусаинова Р.И., д.б.н., профессор кафедры генетики и фундаментальной медицины; Екомасова Н.В. к.б.н., доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины, Надыршина Д.Д. к.б.н., доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины

Рабочая программа дисциплины утверждена на заседании кафедры протокол №10 от «15» июня 2018 г.

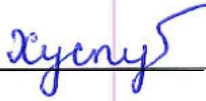
Заведующий кафедрой



/ Э.К. Хуснутдинова /

Дополнения и изменения, внесенные в рабочую программу дисциплины, утверждены на заседании кафедры дифференциальных уравнений: обновлено программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы, протокол № 9 от «26 » апреля 2019 г.

Заведующий кафедрой



/ Э.К. Хуснутдинова /

## Список документов и материалов

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы 4
2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы 6
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся) 6
4. Фонд оценочных средств по дисциплине 6
  - 4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания 6
  - 4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций 8
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины 21
  - 5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины 21
  - 5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины 21
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине 22

**1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы**

В результате освоения образовательной программы обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине:

Результаты обучения <sup>1</sup>		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	<u>Знать</u> фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности и социальную значимость профессиональных знаний	<b>ОПК -3</b>	
	<u>Знать</u> современных методов обработки и анализа биологических данных	<b>ПК 4</b>	
Умения	<u>Уметь</u> оперировать основными положениями и терминами изучаемой дисциплины	<b>ОПК -3</b>	
	<u>Уметь</u> применять знания об истории биологии и современных исследованиях в области генетики для планирования и проведения научных исследований, а также современные методы обработки и анализа данных и правила составления отчетов о полученных результатах	<b>ПК -4</b>	
Владения (навыки / опыт деятельности)	<u>Владеть</u> информацией о последствиях профессиональных ошибок, знаниями, демонстрирующими биологическую грамотность и компетентность, а также методами анализа и оценки информации, полученной с помощью биологических методов	<b>ОПК -3</b>	
	<u>Владеть</u> навыками анализа	<b>ПК -4</b>	

полученных с помощью  
современных методов  
обработки биологической  
информации результатов с  
предоставлением  
правильно составленных  
отчетов по итогам  
биологических  
исследований

## 2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Экологическая генетика» относится к вариативной части, обязательная дисциплина студента.

Дисциплина изучается на 1 курсе во 2 семестре.

Целью освоения дисциплины «Экологическая генетика» является изучение генетической природы адаптивного потенциала живых организмов на всех уровнях и ступенях его формирования

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: генетика, медицинская генетика, цитология, биохимия, анатомия и физиология человека, молекулярная генетика. Знания, полученные при изучении общей генетики, дают представления о наследственности человека, о таких понятиях как мутагены, мутагенез, о генетическом разнообразии и функциональной изменчивости генома человека, а также о роли влияния факторов внешней среды в развитии многофакторных заболеваний человека.

## 3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)

Содержание рабочей программы представлено в Приложении № 1.

## 4. Фонд оценочных формирований, описание шкал оценивания средств по дисциплине

### 4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев

Код и формулировка компетенции ОПК-3- **готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач**

Этап (уровень) освоения компетенции и	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		2 «не зачтено»	3 «зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать: фундаментальные биологические представления	Не знает фундаментальные биологические	Хорошо знает фундаментальные биологические

	в сфере профессиональной деятельности и социальную значимость профессиональных знаний	представления в сфере профессиональной деятельности и социальную значимость профессиональных знаний	представления в сфере профессиональной деятельности и социальную значимость профессиональных знаний
Второй этап (уровень)	Уметь: оперировать основными положениями и терминами изучаемой дисциплины	Не умеет оперировать основными положениями и терминами используемые в экологической генетике	умеет оперировать основными положениями и терминами используемые в экологической генетике
Третий этап (уровень)	Владеть: информацией о последствиях профессиональных ошибок, знаниями, демонстрирующими биологическую грамотность и компетентность, а также методами анализа и оценки информации, полученной с помощью биологических методов	Не владеет информацией о последствиях профессиональных ошибок, знаниями, демонстрирующими биологическую грамотность и компетентность, а также методами анализа и оценки информации, полученной с помощью биологических методов	Хорошо владеет информацией о последствиях профессиональных ошибок, знаниями, демонстрирующим и биологическую грамотность и компетентность, а также методами анализа и оценки информации, полученной с помощью биологических методов

**Код и формулировка компетенции ПК-4- способность генерировать новые идеи и методические решения**

Этап (уровень) освоения компетенции и	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«не зачтено»	«зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать: современные методы обработки и анализа биологических данных	Не знает принципов абстрактного мышления, анализа, синтеза; способы и пути самосовершенствован	Хорошо знает принципы абстрактного мышления, анализа, синтеза; способы и пути



		ия и развития интеллектуального и общественного уровня	самосовершенство вания и развития интеллектуального и общественного уровня
Второй этап (уровень)	Уметь: применять знания об истории биологии и современных исследованиях в области генетики для планирования и проведения научных исследований, а также современные методы обработки и анализа данных и правила составления отчетов о полученных результатах	Не умеет применять знания об истории биологии и современных исследованиях в области генетики для планирования и проведения научных исследований, а также современные методы обработки и анализа данных и правила составления отчетов о полученных результатах	Хорошо умеет применять знания об истории биологии и современных исследованиях в области генетики для планирования и проведения научных исследований, а также современные методы обработки и анализа данных и правила составления отчетов о полученных результатах
Третий этап (уровень)	Владеть: навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	Не владеет навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической информации результатов с предоставлением правильн о составленных отчетов по итогам биологических исследований	Хорошо владеет навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований

**4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций**

Этапы освоения	Результаты обучения	Компетенция	Оценочные средства
----------------	---------------------	-------------	--------------------

1-й этап Знания	<u>Знать</u> о фундаментальных биологических представлениях в сфере профессиональной деятельности	ОПК-3	Проведение устного опроса Проведение коллоквиума Контрольная работа Лабораторная работа
	<u>Знать</u> о современных методах обработки и анализа биологических данных	ПК-4	Проведение устного опроса Лабораторная работа Контрольная работа
2-й этап Умения	<u>Уметь</u> оперировать основными положениями и терминами изучаемой дисциплины	ОПК-3	Проведение устного опроса  Проведение коллоквиума  Доклад
	<u>Уметь</u> применять знания об истории биологии и современных исследованиях в области генетики для планирования и проведения научных исследований, а также современные методы обработки и анализа данных и правила составления отчетов о полученных результатах	ПК-4	Проведение коллоквиума
3-й этап Владеть навыками	<u>Владеть</u> информацией о последствиях профессиональных ошибок, знаниями, демонстрирующими биологическую грамотность и компетентность, а также методами анализа и оценки информации,	ОПК-3	Контрольная работа Контрольная работа

	полученной с помощью биологических методов		
	Владеть навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	ПК-4	Лабораторная работа Контрольная работа

### Вопросы к зачету по экологической генетике

1. История формирования экологической генетики как научной дисциплины.
2. Методологические подходы в экогенетике.
3. Характер воздействия среды на человека в связи с его генетическим профилем.
4. Человек в качестве основного объекта экогенетических исследований. Эволюция знаний о генетическом полиморфизме человека в норме.
5. Типы полиморфных вариантов генов.
6. Эволюционная адаптация человека. Генетическая адаптация человека к естественным абиотическим (климато-географическим) условиям среды обитания.
7. Роль естественных биотических факторов в эволюционной адаптации человека.
8. Коэволюция геномов человека и микроорганизмов.
9. Генетическая изменчивость и здоровье человека.
10. Экогенетические механизмы адаптации современных популяций человека к естественным факторам среды.
11. Общая классификация мутаций.
12. Молекулярные механизмы генных мутаций.
13. Основные закономерности индуцированного мутагенеза.
14. Средовые факторы повреждения генома.
15. Окислительный стресс и индуцированный мутагенез.

16. Влияние антропогенной среды на генетическую изменчивость.
17. Генетические аспекты профессиональной деятельности и возникновение профессиональных болезней.
18. Основные механизмы биотрансформации и детоксикации.
19. Генетический полиморфизм ферментов детоксикации (фаза 1 и фаза 2).
20. Дифференциальная наследственно обусловленная реакция людей на продукты производственной деятельности.
21. Роль наследственных факторов в реакции организма на лекарственные средства.
22. Механизм антимутагенеза и классификация антимутагенов.
23. Методические и методологические аспекты изучения антимутагенеза.
24. Антимутагенные свойства пищевых компонентов.
25. Влияние пищевых продуктов на индуцированный мутагенез.
26. Проблемы и перспективы исследований антимутагенеза.
27. Генетико-физиологическая концепция развития многофакторных заболеваний.
28. Оценка влияния наследственных и средовых факторов на развитие заболеваний человека.
29. Генные сети и наследственная предрасположенность к многофакторным заболеваниям.
30. Наследственная предрасположенность к профессиональным, инфекционным, онкологическим заболеваниям человека.

### **Критерии выставления оценки при промежуточной аттестации**

<b>Форма промежуточной аттестации</b>	<b>Оценка</b>	<b>Характеристика работы обучающегося</b>
зачет	зачтено	Работа высокого качества, уровень выполнения отвечает всем требованиям, теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы, все учебные задания, предусмотренные основной образовательной программой, выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному
	Не зачтено	Теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые практические навыки работы не сформированы, большинство учебных заданий, предусмотренных основной образовательной программой, не выполнено, либо качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному; при дополнительной самостоятельной работе над материалом

Вопросы для доклада-презентации по дисциплине Экологическая генетика.

1. Биотрансформация ксенобиотиков
2. Тест-системы для выявления мутагенов Тест Эймса.
3. Цитогенетические методы: учет хромосомных aberrаций.
4. Сестринские хроматидные обмены (СХО).
5. Микроядерный тест SOS-хромотест.
6. Метод «комет» (гель-электрофорез отдельной клетки)
7. Злокачественная гипертермия
8. Недостаточность гидроксирования дифенина
9. Генетический паспорт
10. Мутаций генов p53 и p21
11. Критерии оценки генетического риска
12. Особенности мутагенного действия ультрафиолетовых лучей
13. Химические мутагены
14. Радиационное повреждение ДНК.
15. Добыча и переработка радиоактивного минерального сырья.
16. Искусственные источники ионизирующих излучений и их характеристика.
17. Природные (естественные) радиоактивные вещества.

**Защита каждого доклада-презентации оценивается следующим образом:**

- Оценка **отлично** выставляется студенту, если раскрыта суть рассматриваемого аспекта и причина его рассмотрения; описание существующих для данного аспекта проблем и предлагаемые пути их решения; доклад имеет презентацию; соблюден регламент при представлении доклада; представление, а не чтение материала; использованы нормативные, монографические и периодические источники литературы; четкость дикции; правильность и своевременность ответов на вопросы; оформление доклада в соответствии с требованиями сдачи его преподавателю;
- Оценка **хорошо** выставляется студенту, если не выполнены любые два из вышеуказанных условий;
- Оценка **удовлетворительно** выставляется студенту, если не выполнены любые четыре из вышеуказанных условий;
- Оценка **неудовлетворительно** выставляется студенту, если не выполнены любых шесть из указанных условий

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 1**

1. Мутагенез. Классификация мутаций. Зависимость мутационного эффекта от дозы мутагенного воздействия. Спонтанные мутации в соматических клетках. Методы проверки на мутагенность факторов внешней среды. Пищевые мутагены.

2. Методология изучения антимутагенеза. Элиминация мутантов и мутаций. Пищевые ингибиторы мутагенеза. Фармакологические корректоры мутагенеза.
3. Ксенобиотики. Биотрансформация. Гены, кодирующие ферменты биотрансформации, гены транспортеров, участвующих во всасывании, распределении и выведении фармакологических средств из организма.

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 2**

1. Генетические аспекты применения лекарственных средств, биологически активных препаратов и пищевых веществ.
2. Эволюция знаний о генетическом полиморфизме человека в норме. Типы полиморфных вариантов генов. Генетическое разнообразие и функциональная изменчивость генома человека.
3. Экогенетические механизмы адаптации современных популяций человека к естественным факторам среды.

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 3**

1. Роль средовых факторов в развитии многофакторных и профессиональных заболеваний человека.
2. Роль мутационного процесса в развитии онкологических заболеваний.
3. Медико-генетическое консультирование при мутагенных воздействиях.

### **Защита каждого коллоквиума оценивается следующим образом:**

- Оценка **отлично** выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам коллоквиума и ответил на дополнительные вопросы.
- Оценка **хорошо** выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам коллоквиума и ответил на дополнительные вопросы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- Оценка **удовлетворительно** выставляется студенту, если подготовился ко всем вопросам коллоквиума. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- Оценка **неудовлетворительно** выставляется студенту, если не готов к вопросам коллоквиума и не ответил на дополнительные вопросы.

#### **Примерный вариант лабораторной работы**

##### **Лабораторная работа 1.**

##### **Вариации в геноме человека**

**Цель занятия:** Изучить особенности возникновения вариаций в геноме человека.

**Теоретическая часть:** Геном человека — совокупность наследственного материала, заключённого в клетке человека.

SNP точечные нуклеотидные замены (мутации) являются наиболее распространенным типом полиморфных маркеров и представляют собой замену одного нуклеотида на другой. Однонуклеотидные замены встречаются с частотой 1 на 1000 оснований, а их число достигает 3 миллионов в геноме человека. По некоторым данным SNP встречаются даже в большем количестве (до 10 миллионов). Доля биаллельных однонуклеотидных замен значительно превышает долю триаллельных, процент которых не превышает 0,1. Превалирующим

механизмом образования SNP являются транзиции, накапливающиеся в человеческом геноме с частотой  $1,71 \cdot 10^{-9}$  (число замен на позицию в год), частота накопления трансверсий в геноме человека составляет  $1,22 \cdot 10^{-9}$  (число замен на позицию в год)

Большинство SNP локализованы в некодирующих участках генома, являясь в этом случае, как правило, неопасными для организма и стабильными заменами. Однонуклеотидные замены, найденные в экзонных областях генома и не приводящие к аминокислотным заменам в кодируемых белках, называются синонимичными. Несинонимичные SNP изменяют аминокислотную последовательность белка. SNP могут влиять на промоторную активность, изменять конформацию ДНК или пре-мРНК, влияя тем самым на уровень транскрипции генов и эффективность сплайсинга.

Инсерции и делеции – тип мутаций, при котором происходит встраивание, либо наоборот выпадение одного или многих нуклеотидов в молекуле ДНК. Их длина может варьировать от одного до нескольких сотен и даже тысяч нуклеотидных оснований. Indel-мутации возникают при выпетливании во время репликации нуклеотидов праймера в случае инсерции, либо матрицы в случае делеции. Частота возникновения инсерций и делеций, как правило, выше в последовательностях, содержащих повторяющиеся нуклеотиды, что объясняется стабилизацией "слипания" соседних участков цепи за счет корректной гибридизации терминальных концов праймера с матрицей, определяющей эффективность его элонгации ДНК-полимеразой.

Кроме того, на вероятность появления неспаренных участков ДНК влияет 3'-5' экзонуклеазная активность полимеразы и процессы репарации неспаренных оснований в клетке. Особым типом indel являются мобильные элементы, являющиеся диспергированными повторяющимися последовательностями ДНК. К ним относятся ретроэлементы SINE (short interspersed nuclear elements), LINE (long interspersed nuclear elements) и LTR (long terminal repeats) содержащие ретроспозоны. Длина SINE элементов варьирует в пределах 90-400 п.о., длина LINE элементов может достигать 7000 п.о. К SINE последовательностям относятся в частности Alu элементы приматов, их длина, в среднем составляет 300 п.о. Многие из эволюционно недавно возникших инсерций Alu и другие ретроэлементы используются в качестве полиморфных маркеров.

К тандемным повторам прежде всего относятся микросателлиты – STR (от англ. Short Tandem Repeats) и VNTR (от англ. Variations in the Number of Tandem Repeats). Микросателлиты – повторяющиеся последовательности ДНК, присутствующие как у про- так и у эукариот. Они представляют собой тандемно расположенные повторы из нескольких нуклеотидов (обычно 2 – 6). Повторы, содержащие 10 и больше нуклеотидов, как правило, относят к минисателлитам. Микросателлиты находят как в нетранскрибируемых, так и транскрибируемых участках ДНК. Три- и шестинуклеотидные повторы могут присутствовать и в кодирующих, и в некодирующих последовательностях.

Повторы, содержащие другое количество нуклеотидов, в кодирующих участках ДНК обнаруживают редко, что объясняется отбором против последовательностей со смещенной рамкой считывания. Микросателлиты возникают в ходе репликации

при «слипании» двух соседних коротких повторов. In vitro такое слипание происходит с очень высокой частотой, однако возникающие при репликации ошибки устраняются клеточными системами репарации, которые снижают частоту мутаций в области микросателлитных последовательностей в 100-1000 раз. Микросателлиты могут состоять из однотипных последовательностей ( $N_1N_2\dots N_3$ ), либо включать несколько мотивов последовательностей, например,  $(CA)_n(GT)_n$ . Составные микросателлиты могут содержать вставочные последовательности, «спейсеры», между повторами  $(GA)_n(N)_n(CT)_n$ .

Микросателлиты – особый класс ДНК-маркеров. Они представляют собой фрагменты ДНК с большим количеством – до сотни и даже выше – тандемно повторяющихся идентичных «мотивов», обычно называемых «повторами»: короткими последовательностями из нескольких (как обычно принято считать – от одной до шести) пар нуклеотидов. Микросателлиты высокополиморфны, с десятками аллелей в каждом локусе и высокими темпами мутирования. Аллели микросателлитного локуса отличаются друг от друга длиной – в основном числом повторов.

Темпы возникновения микросателлитных мутаций ( $\mu$ ) гораздо выше, чем частота точковых мутаций у эукариот: если скорость возникновения последних – порядка величин  $10^{-9}$ - $10^{-8}$  на нуклеотид и порядка  $10^{-6}$  на ген, то для изменения числа повторов она гораздо выше – от  $10^{-6}$  до  $10^{-2}$ .

*Alu*-повторы, составляющие более 10% всего генома и перемещающиеся по нему посредством ретропозиции, сыграли, по-видимому, одну из ведущих ролей в эволюции генома. *Alu*-последовательности представляют собой наиболее распространенное семейство коротких диспергированных повторяющихся последовательностей (SINEs) в геноме человека. SINE включает многочисленные семейства, имеющие сходный нуклеотидный состав и состоящие в среднем из 300 п.н. Их основная структура - тандемные повторы GC-обогащенных участков, разделенных поли-А трактами. *Alu*-последовательность имеет почти 500 000 копий на гаплоидный геном и составляет около 3-5% всего генома человека (в среднем, 1 копия на 6 т.п.н.). Свое название эти последовательности получили благодаря тому, что большинство из них содержат сайт AGCT, который является «мишенью» для рестриктазы *AluI*, расположенный на расстоянии 170 п.н. от начала последовательности.

### **Практическая часть:**

#### **Задание 1**

Определите количество повторов, к какому типу они относятся? Свой ответ объясните.

TAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAGTAG

#### **Задание 2**

Проанализируйте нуклеотидную последовательность,

Дикий тип:

AGCCTAGCCAGGAATCAGTTGGACACGTAG

Мутантный тип:

AGCCTAGCCCAGGAATCAGTTGGACACGTAG



Найдите мутацию, определите к какому типу она относится, происходит ли сдвиг рамки считывания, замена аминокислоты?

### **Контрольные вопросы**

1. Назовите особенности Alu повторов?
2. Что такое SNPs и какие типы SNPs встречаются?
3. Что такое Indel-мутации?

**Защита каждой лабораторной работы оценивается следующим образом**

**Оценка отлично** выставляется, если работа выполнена полностью. Студент владеет теоретическим материалом, отсутствуют ошибки при описании теории, формулирует собственные, самостоятельные, обоснованные, аргументированные суждения, представляет полные и развернутые ответы на дополнительные вопросы. **Оценка хорошо** выставляется, если работа выполнена полностью.

Студент владеет теоретическим материалом, отсутствуют ошибки при описании теории, формулирует собственные, самостоятельные, обоснованные, аргументированные суждения, допуская незначительные ошибки на дополнительные вопросы.

**Оценка удовлетворительно** выставляется, работа выполнена полностью. Студент владеет теоретическим материалом на минимально допустимом уровне, отсутствуют ошибки при описании теории, испытывает затруднения в формулировке собственных обоснованных и аргументированных суждений, допуская незначительные ошибки на дополнительные вопросы.

**Оценка неудовлетворительно** выставляется, если работа выполнена полностью. Студент практически не владеет теоретическим материалом, допуская ошибки по существу рассматриваемых (обсуждаемых) вопросов, испытывает затруднения в формулировке собственных обоснованных и аргументированных суждений, допускает ошибки при ответе на дополнительные вопросы.

## Вопросы для устного опроса

### Занятие № 1

4. Мутагенез. Классификация мутаций. Зависимость мутационного эффекта от дозы мутагенного воздействия. Спонтанные мутации в соматических клетках. Методы проверки на мутагенность факторов внешней среды. Пищевые мутагены.
5. Методология изучения антимутагенеза. Элиминация мутантов и мутаций. Пищевые ингибиторы мутагенеза. Фармакологические корректоры мутагенеза.
6. Ксенобиотики. Биотрансформация. Гены, кодирующие ферменты биотрансформации, гены транспортеров, участвующих во всасывании, распределении и выведении фармакологических средств из организма.
7. Генетические аспекты применения лекарственных средств, биологически активных препаратов и пищевых веществ.

### Занятие № 2

1. Эволюция знаний о генетическом полиморфизме человека в норме. Типы полиморфных вариантов генов. Генетическое разнообразие и функциональная изменчивость генома человека.
2. Экогенетические механизмы адаптации современных популяций человека к естественным факторам среды.
3. Роль средовых факторов в развитии многофакторных и профессиональных заболеваний человека.
4. Роль мутационного процесса в развитии онкологических заболеваний.
5. Медико-генетическое консультирование при мутагенных воздействиях.

### Ответы при устном оцениваются следующим образом.

- Оценка отлично выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам и ответил на дополнительные вопросы.
- оценка хорошо выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам и ответил на дополнительные вопросы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- Оценка удовлетворительно выставляется студенту, если подготовился ко всем вопросам. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- Оценка неудовлетворительно выставляется студенту, если не готов к вопросам и не ответил на дополнительные вопросы.

### Задания для контрольной работы

Описание контрольной работы:

Контрольная работа проводится в устной/письменной форме, с использованием следующих блоков (вопросов):

1. Введение в экологическую генетику.

История формирования экологической генетики как научной дисциплины. Методологические подходы в экогенетике. Характер воздействия среды на человека в связи с его генетическим профилем. Человек в качестве основного объекта экогенетических исследований. Эволюция знаний о генетическом полиморфизме человека в норме. Типы полиморфных вариантов генов. Эволюционная адаптация человека. Генетическая адаптация человека к естественным абиотическим (климато-географическим) условиям среды обитания. Роль естественных биотических факторов в эволюционной адаптации человека. Коэволюция геномов человека и микроорганизмов. Генетическая изменчивость и здоровье человека. Экогенетические механизмы адаптации современных популяций человека к естественным факторам среды.

## 2. Основы мутационной изменчивости.

Общая классификация мутаций. Молекулярные механизмы генных мутаций. Основные закономерности индуцированного мутагенеза. Средовые факторы повреждения генома. Окислительный стресс и индуцированный мутагенез. Влияние антропогенной среды на генетическую изменчивость. Генетические аспекты профессиональной деятельности и возникновение профессиональных болезней. Основные механизмы биотрансформации и детоксикации. Генетический полиморфизм ферментов детоксикации (фаза 1 и фаза 2). Дифференциальная наследственно обусловленная реакция людей на продукты производственной деятельности. Роль наследственных факторов в реакции организма на лекарственные средства.

## 3. Профилактика генотоксических воздействий. Антимутагенез.

Механизм антимутагенеза и классификация антимутагенов. Методические и методологические аспекты изучения антимутагенеза. Антимутагенные свойства пищевых компонентов. Влияние пищевых продуктов на индуцированный мутагенез. Проблемы и перспективы исследований антимутагенеза.

## 4. Вклад генетических и средовых факторов в развитие широко распространенных болезней.

Генетико-физиологическая концепция развития многофакторных заболеваний. Оценка влияния наследственных и средовых факторов на развитие заболеваний человека. Генные сети и наследственная предрасположенность к многофакторным заболеваниям. Наследственная предрасположенность к профессиональным, инфекционным, онкологическим заболеваниям человека.

# Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 1

Основные исторические этапы формирования экологической генетики как научной дисциплины. Формирование популяционного, адаптационного, метаболического, молекулярно-генетического направления экологической генетики.

Эффекты воздействия неблагоприятных факторов окружающей среды на человека.

Концепция экологической генетики человека.

Мутагенез. Классификация мутаций. Зависимость мутационного эффекта от

дозы мутагенного воздействия. Спонтанные мутации в соматических клетках. Методы проверки на мутагенность факторов внешней среды. Пищевые мутагены.

Методология изучения антимутагенеза. Элиминация мутантов и мутаций. Пищевые ингибиторы мутагенеза. Фармакологические корректоры мутагенеза.

### **Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 2**

Ксенобиотики. Биотрансформация. Гены, кодирующие ферменты биотрансформации, гены транспортеров, участвующих во всасывании, распределении и выведении фармакологических средств из организма.

Генетические аспекты применения лекарственных средств, биологически активных препаратов и пищевых веществ.

### **Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 3**

Эволюция знаний о генетическом полиморфизме человека в норме.

Типы полиморфных вариантов генов. Генетическое разнообразие и функциональная изменчивость генома человека

Экогенетические механизмы адаптации современных популяций человека к естественным факторам среды.

Роль средовых факторов в развитии многофакторных и профессиональных заболеваний человека.

Роль мутационного процесса в развитии онкологических заболеваний.

Медико-генетическое консультирование при мутагенных воздействиях.

Пример варианта контрольной работы:

### **Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 1**

1. Что такое экологическая генетика: понятие
2. Направления экологической генетики.
3. Мутагенез. Классификация мутации
4. Формирование популяционного, адаптационного, метаболического, молекулярно-генетического направления экологической генетики.

### **Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 2**

1. Ксенобиотики.
2. Биотрансформация ксенобиотиков
3. Гены, кодирующие ферменты биотрансформации.
4. Гены транспортеров, участвующих во всасывании, распределении и выведении фармакологических средств из организма.

### **Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 3**

1. Концепция экологической генетики человека

2. Эффекты воздействия неблагоприятных факторов окружающей среды на человека.
3. Методология изучения антимутагенеза
4. Гены, кодирующие ферменты биотрансформации, гены транспортеров, участвующих во всасывании, распределении и выведении фармакологических средств из организма.

**Защита каждой контрольной работы оценивается следующим образом:**

- Оценка отлично выставляется студенту, если верно ответил на все вопросы контрольной работы.
- Оценка хорошо выставляется студенту, если ответил на все вопросы контрольной работы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- Оценка удовлетворительно выставляется студенту, если ответил на более чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- Оценка неудовлетворительно выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности

Изучение каждого раздела дисциплины завершается рубежным контролем в виде **контрольной работы**. Количество заданий в контрольной работе кратно числу компетенций, формируемых в ходе изучения дисциплины (кратно двум). Число правильных ответов от 45 до 59% соответствует начальному (пороговому) уровню овладения компетенцией, от 60 до 80 % - базовому уровню, от 81 до 100 % - повышенному (продвинутому) уровню сформированности компетенции.

Перед проведением **итогового контроля** преподаватель вычисляет **среднее значение** процента правильных ответов на вопросы трех рубежных контрольных работ, соответствующих проверке сформированности каждой компетенции в ходе учебного семестра.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Экологическая генетика» является зачет.

## **5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

### **5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

#### **Основная литература:**

1. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: учебник для студентов высших учебных заведений. – 2-е издание, перераб. и доп. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2010 с.: ил. – 48 шт.
2. Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билеева Д.С., Дадали Е.Л., Константинова Л.М., Кузенова О.В., Поляков А.В. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. Академика РАНН Иванова В.И. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2007. – 638 с.: ил. – 48

#### **Дополнительная литература:**

1. Мустафин Р.Н., Нургалиева А.Х., Прокофьева Д.С., Хуснутдинова Э.К. Анализ генома человека: учебное пособие – Уфа: РИЦ БашГУ, 2016 – 80 с. – 29 шт.
2. Э. МакКонки Геном человека – М.: Техносфера, 2014. – 288 с. – 24 шт.
3. Акуленко Л.В. [ и др.]. – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2015. – 192 с.: ил. – 24 шт.
4. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: Учеб. пособие. – Новосибирск: Изд-во Новосиб. ун-та: Сиб. унив. Изд-во, 2002. – 459 с.: ил. – 35 шт.

### **5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины**

1. [www.biotechnology.ru](http://www.biotechnology.ru)
2. [www.molbiol.ru](http://www.molbiol.ru)
3. <http://ecolgenet.ru/>
4. [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)

**6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
<p><b>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа:</b> №224 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32), №232 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32), №332 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32).</p> <p><b>2. учебная аудитория для проведения семинарского типа:</b> №130 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32), №224 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32), №225 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32).</p> <p><b>3. учебная аудитория для самостоятельной работы:</b> читальный зал №1 (Главный корпус - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32), №428 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32).</p> <p><b>4. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций:</b> №130 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32)</p> <p><b>5. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации:</b> №130 (Учебный корпус биофака - 450076, Республика Башкортостан, г. Уфа, ул. Заки Валиди, д.32)</p>	<p><b>Аудитория №130</b> Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSON EB-X8, компьютер-моноблок Lenovo C200 Atom, МФУ HP LaserJet M1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p><b>Аудитория №232</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma, ноутбук Lenovo 550.</p> <p><b>Аудитория №332</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma, ноутбук Lenovo 550.</p> <p><b>Аудитория №224</b> Учебная мебель, доска.</p> <p><b>Аудитория №225</b> Учебная мебель, доска, колориметр KF-77</p> <p><b>Читальный зал №1</b> Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, моноблоки стационарные - 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт. Wi-Fi доступ для мобильных устройств</p> <p><b>Аудитория №428</b> Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocus IN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный Classic Norma. моноблоки стационарные - 2 шт.</p>	<p>1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные.</p> <p>2. Microsoft Office Standard 2013 Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные</p> <p>3. Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный. Договор №31806820398 от 17.09.2018 г. Срок действия лицензии до 25.09.2019 г.</p>

МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

Дисциплины Экологическая генетика на 2 семестр (наименование дисциплины)  
Очная

форма обучения

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	3/108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	8
практических/ семинарских лабораторных	18
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	81,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	

Форма(ы) контроля:  
Зачет 2 семестр



№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	История формирования экологической генетики как научной дисциплины. Структура, направления, методологические подходы экогенетики. Эффекты воздействия неблагоприятных факторов окружающей среды на человека	2		4	20	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,4	Подготовка к коллоквиуму и контрольной работе  Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,4	Проведение устного опроса Проведение коллоквиума Контрольная работа Лабораторная работа
2	Наследственность человека и мутагены внешней среды. Мутагенез. Антимутагенез. Биотрансформация ксенобиотиков. Роль наследственных факторов в реакции организма на лекарственные средства.	2		4	20	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,4	Подготовка Контрольной работе и коллоквиуму Основная литература: 1-2	Проведение устного опроса Лабораторная работа Контрольная работа

							Дополнительная литература: 1,4	
3	Экогенетические механизмы адаптации современных популяций человека к естественным факторам среды. Генетическое разнообразие и функциональная изменчивость генома человека. Роль средовых факторов в развитии многофакторных и профессиональных заболеваний человека	2		6	20	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,3,4	Подготовка к докладу и коллоквиуму  Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,3	Проведение устного опроса  Проведение коллоквиума  Доклад
4	Методы генотипирования различных типов полиморфных вариантов генома человека	2		4	21,8	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,3	Подготовка к коллоквиуму и контрольной работе по теме 4 Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,3	Проведение коллоквиума Лабораторная работа Контрольная работа
	Зачет							
	<b>Всего часов:</b>	8		18	81,8			



МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

Дисциплины Экологическая генетика на 2 семестр (наименование дисциплины) очно-заочная  
форма обучения

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	3/108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	12
практических/ семинарских лабораторных	32
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	63,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	

Форма(ы) контроля:  
Зачет 2 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов	Форма текущего контроля успеваемости (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СРС			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	История формирования экологической генетики как научной дисциплины. Структура, направления, методологические подходы экогенетики. Эффекты воздействия неблагоприятных факторов окружающей среды на человека	2	8		15	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,4	Подготовка к коллоквиуму и контрольной работе  Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,4	Проведение устного опроса Проведение коллоквиума Контрольная работа
2.	Наследственность человека и мутагены внешней среды. Мутагенез. Антимутагенез. Биотрансформация ксенобиотиков. Роль наследственных факторов в реакции	4	8		15	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,4	Подготовка Контрольной работе и коллоквиуму Основная литература: 1-2	Проведение устного опроса Контрольная работа

	организма на лекарственные средства.						Дополнительная литература: 1,4	
3.	Экогенетические механизмы адаптации современных популяций человека к естественным факторам среды. Генетическое разнообразие и функциональная изменчивость генома человека. Роль средовых факторов в развитии многофакторных и профессиональных заболеваний человека	2	8		15	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,3,4	Подготовка к докладу и коллоквиуму  Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,3	Проведение устного опроса  Проведение коллоквиума  Доклад
4.	Методы генотипирования различных типов полиморфных вариантов генома человека	4	8		18,8	Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,3	Подготовка к коллоквиуму и контрольной работе по теме 4  Основная литература: 1-2 Дополнительная литература: 1,2,3	Проведение коллоквиума  Контрольная работа
	Зачет							
	Всего часов:	12	32		63,8			