

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное учреждение
высшего профессионального образования
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"
Институт фундаментальной медицины и биологии



Программа дисциплины

Генетическое разнообразие популяций человека М1.ДВ.1

Направление подготовки: 020400.68 - Биология

Профиль подготовки: Медико-биологические науки

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Автор(ы):

Кравцова О.А.

Рецензент(ы):

-

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Алимова Ф. К.

Протокол заседания кафедры No ___ от "___" _____ 201__ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No ___ от "___" _____ 201__ г

Регистрационный No 84949913

Казань
2014

Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля
4. Структура и содержание дисциплины/ модуля
5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения
6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов
7. Литература
8. Интернет-ресурсы
9. Материально-техническое обеспечение дисциплины/модуля согласно утвержденному учебному плану

Программу дисциплины разработал(а)(и) доцент, к.н. Кравцова О.А. Кафедра биохимии и биотехнологии отделение биологии и биотехнологии , Olga.Kravtsova@kpfu.ru

1. Цели освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины Генетическое разнообразие популяций человека является знакомство с разнообразием популяций человека. В рамках данного курса рассматриваются механизмы поддержания генетической изменчивости, методы ее количественной оценки. Даются понятия об отборе, генетическом дрейфе и инбридинге. Рассматриваются количественные и качественные признаки популяций, и основные методы изучения биоразнообразия популяций человека.

2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы высшего профессионального образования

Данная учебная дисциплина включена в раздел " М1.ДВ.1 Общенаучный" основной образовательной программы 020400.68 Биология и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 1 курсе, 1 семестр.

Цикл М1.ДВ1 - дисциплины по выбору. Осваивается на 1 курсе в 1 семестре.

Данный курс является предшествующим для освоения следующих дисциплин:

М0.ДВ1 - "Новое в биохимии и вопросы биоэтики",

М1.Б.1 - "Компьютерные технологии в биологии и математическое моделирование биологических процессов",

М2.ДВ1 - "Основы фармакогенетики",

М2.ДВ4 - "Молекулярные и биохимические аспекты патогенеза иммунной системы человека".

3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля

В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-10 (профессиональные компетенции)	Глубоко понимает и творчески использует в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов специальных дисциплин магистерской программы
ПК-2 (профессиональные компетенции)	Знает и использует основные теории, концепции и принципы в избранной области деятельности, способен к системному мышлению

В результате освоения дисциплины студент:

1. должен знать:

теоретические принципы оценки состояния и динамики популяционных генофондов, в том числе и урбанизированных.

2. должен уметь:

объяснять полиморфизм классических и генетических маркеров и знать механизмы их поддержания в популяциях человека.

3. должен владеть:

навыками статистической обработки результатов популяционных исследований на основе как классических, так и генетических маркеров.

4. должен демонстрировать способность и готовность:

Знать теоретические принципы оценки состояния и динамики популяционных генофондов, в том числе и урбанизированных.

Уметь объяснять полиморфизм классических и генетических маркеров и знать механизмы их поддержания в популяциях человека.

Владеть навыками статистической обработки результатов популяционных исследований на основе как классических, так и генетических маркеров.

4. Структура и содержание дисциплины/ модуля

Общая трудоемкость дисциплины составляет зачетных(ые) единиц(ы) 72 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины зачет в 1 семестре.

Суммарно по дисциплине можно получить 100 баллов, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов. Минимальное количество для допуска к зачету 28 баллов.

86 баллов и более - "отлично" (отл.);

71-85 баллов - "хорошо" (хор.);

55-70 баллов - "удовлетворительно" (удов.);

54 балла и менее - "неудовлетворительно" (неуд.).

4.1 Структура и содержание аудиторной работы по дисциплине/ модулю

Тематический план дисциплины/модуля

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Общий фон и многообразие генетической изменчивости.	1	1	2	0	0	устный опрос
2.	Тема 2. Понятие об отборе: модели и оценки.	1	2	2	0	0	устный опрос
3.	Тема 3. Поток генов и структура популяции.	1	3	2	0	0	устный опрос
4.	Тема 4. Динамика популяционных генофондов.	1	4	2	0	0	устный опрос
5.	Тема 5. Вариабельность классических биохимических и генетических маркеров	1	5	2	0	0	устный опрос

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
6.	Тема 6. Системы эритроцитарных и секретируемых антигенов.	1	6	0	2	0	устный опрос
7.	Тема 7. Системы антигенов иммуноглобулинов	1	7	0	2	0	устный опрос
8.	Тема 8. Системы белков и ферментов	1	8	0	2	0	устный опрос
9.	Тема 9. Системы физиолого-генетического полиморфизма цветоощущения и вкусоощущения.	1	9	0	2	0	устный опрос
10.	Тема 10. Гипервариабельные локусы ядерного генома.	1	10	0	2	0	устный опрос
11.	Тема 11. Полиморфизм маркеров Y-хромосомы.	1	11	0	2	0	устный опрос
12.	Тема 12. Полиморфизм митохондриальной ДНК	1	12	0	2	0	устный опрос
13.	Тема 13. Расчет генетических расстояний	1	13	0	2	0	устный опрос
14.	Тема 14. Статистические методы в популяционных исследованиях	1	14	0	2	0	устный опрос
	Тема . Итоговая форма контроля	1		0	0	0	зачет
	Итого			10	18	0	

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Общий фон и многообразие генетической изменчивости.

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Методы исследования в популяционной генетике. Понятие генетических терминов. Введение в количественные методы. Генетическая изменчивость. Закон Харди-Вайнберга. Межполовые различия по частоте аллелей. Изменение генетической изменчивости: гетерозиготность, доля полиморфных локусов.

Тема 2. Понятие об отборе: модели и оценки.

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Понятие об отборе: модели и оценки. Половой отбор, отбор гамет, балансирующий отбор. Инбридинг. Генетический дрейф и эффективный размер популяции.

Тема 3. Поток генов и структура популяции.

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Поток генов и структура популяции. Модель материк-остров, эффект Воланда, гаметический и зиготический генные потоки. Генный поток и отбор. Мутации: изменение аллельной частоты под действием мутаций.

Тема 4. Динамика популяционных генофондов.

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Динамика популяционных генофондов. Нативные популяции. Урбанизированные популяции. Влияние миграции на генофонды городских популяций.

Тема 5. Вариабельность классических биохимических и генетических маркеров

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Эритроцитарные антигены. Полиморфизм белков и ферментов. Генетические маркеры: однонуклеотидные замены и гипервариабельные участки.

Тема 6. Системы эритроцитарных и секретируемых антигенов.

практическое занятие (2 часа(ов)):

Системы эритроцитарных и секретируемых антигенов. Система АВ0, система АВН-антигенов. Система MNSs. Система Rhesus.

Тема 7. Системы антигенов иммуноглобулинов

практическое занятие (2 часа(ов)):

Система Gm, система Km. Система лейкоцитарных антигенов HLA.

Тема 8. Системы белков и ферментов

практическое занятие (2 часа(ов)):

Система Hp, Gc, Tf. Система AcP1, PGM1, GLO1 и др.

Тема 9. Системы физиолого-генетического полиморфизма цветоощущения и вкусоощущения.

практическое занятие (2 часа(ов)):

Полиморфизм фенилтиокарбимида. Полиморфизм цветового зрения (CV).

Тема 10. Гипервариабельные локусы ядерного генома.

практическое занятие (2 часа(ов)):

Полиморфизм STR и VNTR локусов в популяциях человека.

Тема 11. Полиморфизм маркеров Y-хромосомы.

практическое занятие (2 часа(ов)):

Биаллельные маркеры. Микросателлитный анализ. Гаплогруппы Y-хромосомы.

Тема 12. Полиморфизм митохондриальной ДНК

практическое занятие (2 часа(ов)):

Строение мтДНК. Филогения материнских линий.

Тема 13. Расчет генетических расстояний

практическое занятие (2 часа(ов)):

Особенности расчетов различных видов метрик и возможности анализа. Расчет TMRCA.

Тема 14. Статистические методы в популяционных исследованиях

практическое занятие (2 часа(ов)):

Прикладные пакеты программ для проведения популяционно-статистических расчетов. Программа GenePOP, POPTREE, Arlequin. Преимущества и недостатки.

4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)

N	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
1.	Тема 1. Общий фон и многообразии генетической изменчивости.	1	1	подготовка к устному опросу	2	устный опрос
2.	Тема 2. Понятие об отборе: модели и оценки.	1	2	подготовка к устному опросу	2	устный опрос
3.	Тема 3. Поток генов и структура популяции.	1	3	подготовка к устному опросу	2	устный опрос
4.	Тема 4. Динамика популяционных генофондов.	1	4	подготовка к устному опросу	2	устный опрос
5.	Тема 5. Вариабельность классических биохимических и генетических маркеров	1	5	подготовка к устному опросу	2	устный опрос
6.	Тема 6. Системы эритроцитарных и секретируемых антигенов.	1	6	подготовка к устному опросу	4	устный опрос
7.	Тема 7. Системы антигенов иммуноглобулинов	1	7	подготовка к устному опросу	4	устный опрос
8.	Тема 8. Системы белков и ферментов	1	8	подготовка к устному опросу	4	устный опрос
9.	Тема 9. Системы физиолого-генетического полиморфизма цветоощущения и вкусоощущения.	1	9	подготовка к устному опросу	4	устный опрос
10.	Тема 10. Гипервариабельные локусы ядерного генома.	1	10	подготовка к устному опросу	4	устный опрос
11.	Тема 11. Полиморфизм маркеров Y-хромосомы.	1	11	подготовка к устному опросу	4	устный опрос
12.	Тема 12. Полиморфизм митохондриальной ДНК	1	12	подготовка к устному опросу	4	устный опрос
13.	Тема 13. Расчет генетических расстояний	1	13	подготовка к устному опросу	4	устный опрос

N	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
14.	Тема 14. Статистические методы в популяционных исследованиях	1	14	подготовка к устному опросу	2	устный опрос
	Итого				44	

5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения

Различные виды лекций: вводная, мотивационная, подготовительная, интегрирующая, проблемная; практические занятия в виде семинаров и дискуссий.

6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов

Тема 1. Общий фон и многообразие генетической изменчивости.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Метод интерференции: эмпирическая, экспериментальная и теоретическая составляющие.
2. Структура генома эукариот.
3. Недостатки и преимущества каждого из количественных методов популяционной генетики.
4. Балансовая и классическая модели организации генофонда: понимание количественной изменчивости ДНК.
5. Преимущества и проблемы при характеристике генетической изменчивости популяции на основе аллоферментов, полиморфизм ДНК, видимых полиморфизмов, леталей и полигенных признаков

Тема 2. Понятие об отборе: модели и оценки.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Применимость количественных методов популяционной генетики для характеристики генетической изменчивости в реальных популяциях.
2. Условия сохранения генетического равновесия популяции по закону Харди-Вайнберга.
3. Межполовые различия по частотам аллелей.
4. Понятие гетерозиготности и ее характеристики для различных популяций.
5. Методы оценки генетического полиморфизма: сходства и различия.

Тема 3. Поток генов и структура популяции.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Упрощенные модели естественного отбора и их свойства.
2. Половой отбор и отбор гамет.
3. Сходства и отличия
3. Инбридинг. Характеристика, виды.
4. Генетический дрейф. Методы его оценки в популяции.
5. Эффективный размер популяции. Цензовое число. морфизма: сходства и различия.

Тема 4. Динамика популяционных генофондов.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Структура популяции, влияние на генетическую изменчивость на примере разных моделей.
2. Подходы к оценке генного потока в различных по структуре популяциях. Показатели дифференцировки популяций.
3. Влияние генного потока и отбора на генетическую изменчивость популяции.
4. Мутации как фактор изменчивости генетической структуры популяций.
5. Подходы, применяемые для оценки скорости мутирования.

Тема 5. Варибельность классических биохимических и генетических маркеров

устный опрос , примерные вопросы:

1. Нативные и урбанизированные популяции. Сходства и различия.
2. Особенности городских популяций.

Тема 6. Системы эритроцитарных и секретируемых антигенов.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Классические биохимические маркеры. Системы эритроцитарных и секретируемых антигенов. 2. Система АВ0, система АВН-антигенов. 3. Система MNSs. 4. Система Rhesus.

Тема 7. Системы антигенов иммуноглобулинов

устный опрос , примерные вопросы:

1. Системы антигенов иммуноглобулинов. Система Gm, система Km. 2. Система лейкоцитарных антигенов HLA.

Тема 8. Системы белков и ферментов

устный опрос , примерные вопросы:

1. Системы белков и ферментов сыворотки крови и эритроцитарных ферментов. 2. Система Hp, Gc, Tf. 3. Система AcP1, PGM1, GLO1.

Тема 9. Системы физиолого-генетического полиморфизма цветоощущения и вкусоощущения.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Системы физиолого-генетического полиморфизма цветоощущения и вкусоощущения. Полиморфизм фенилтиокарбида. 2. Полиморфизм цветового зрения (CV).

Тема 10. Гипервариабельные локусы ядерного генома.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Аутомсомные микро- и минисателлиты. 2. Полиморфизм STR и VNTR локусов в популяциях человека.

Тема 11. Полиморфизм маркеров Y-хромосомы.

устный опрос , примерные вопросы:

1. Полиморфизм Y-хромосомы. 2. Биаллельные маркеры. 3. Микросателлитный анализ. 4. Гаплогруппы Y-хромосомы.

Тема 12. Полиморфизм митохондриальной ДНК

устный опрос , примерные вопросы:

1. Полиморфизм митохондриальной ДНК. 2. Строение мтДНК. 3. Филогения материнских линий.

Тема 13. Расчет генетических расстояний

устный опрос , примерные вопросы:

1. Стандартное генетическое расстояние 2. Угловое генетическое расстояние 3. Fst 4. Расстояние по Кавалли-Сфорца

Тема 14. Статистические методы в популяционных исследованиях

устный опрос , примерные вопросы:

1. GenePOP 2. POPTREE 3. Arlequin.

Тема . Итоговая форма контроля

Примерные вопросы к зачету:

Текущий контроль включает еженедельный 10-15 минутный устный опрос по итогам лекций и практических занятий.

Промежуточный контроль осуществляется в виде проведения коллоквиумов.

Итоговый контроль - зачет.

Самостоятельная работа магистров включает повторение лекционного материала, работа с основной и дополнительной литературой, подготовка к практическим занятиям.

Приложение Вопросы к зачету

1. Общий фон и многообразие генетической изменчивости.
2. Методы исследования в популяционной генетике.
3. Понятие и генетических терминах.
4. Введение в количественные методы.

5. Генетическая изменчивость.
6. Количественная оценка генетической изменчивости. Закон Харди-Вайнберга.
7. Межполовые различия по частоте аллелей.
8. Изменение генетической изменчивости: гетерозиготность, доля полиморфных локусов.
9. Понятие об отборе. Отбор: другие модели и оценки.
10. Половой отбор, отбор гамет, балансирующий отбор.
11. Инбридинг.
12. Генетический дрейф и эффективный размер популяции.
13. Поток генов и структура популяции.
14. Модель материк-остров, эффект Воланда, гаметический и зиготический генные потоки.
15. Генный поток и отбор.
16. Мутации: изменение аллельной частоты под действием мутаций.
17. Классические биохимические маркеры. Системы эритроцитарных и секретируемых антигенов.
18. Система AB0, система АВН-антигенов.
19. Система MNSs.
20. Система Rhesus.
21. Системы антигенов иммуноглобулинов. Система Gm, система Km.
22. Система лейкоцитарных антигенов HLA.
23. Системы белков и ферментов сыворотки крови и эритроцитарных ферментов.
24. Система Hp, Gc, Tf.
25. Система AcP1, PGM1, GLO1.
26. Системы физиолого-генетического полиморфизма цветоощущения и вкусоощущения. Полиморфизм фенилтиокарбимида.
27. Полиморфизм цветового зрения (CV).
28. Аутомсомные микро- и минисателлиты.
29. Полиморфизм STR и VNTR локусов в популяциях человека.
30. Генетические расстояния.
31. Полиморфизм Y-хромосомы.
32. Биаллельные маркеры.
33. Микросателлитный анализ.
34. Гаплогруппы Y-хромосомы.
35. Полиморфизм митохондриальной ДНК.
36. Строение мтДНК.
37. Филогения материнских линий.
38. Динамика популяционных генофондов.
39. Нативные популяции.
40. Урбанизированные популяции.
41. Влияние миграции на генофонды городских популяций.

7.1. Основная литература:

1. Молекулярная генетика, биофизика и медицина сегодня = Molecular genetics biophysics and medicine today: Бреслеровские чтения II / [ред.-сост. сб.: В. А. Ланцов]. Санкт-Петербург: [б. и.], 2007. 443 с.: ил., табл., цв. ил.; 29. Текст рус., англ. В надзаг.: Российская акад. наук. Санкт-Петербургский науч. центр РАН, Петербургский ин-т ядерной физики им. Б. П. Константинова РАН. Текст на рус. и англ. яз Библиогр. в конце ст. ISBN 5-86763-197-4.

2. Нигматулин, Равиль Михайлович. Устойчивость стационарного уровня численности популяции в дискретной модели Пиелоу с двумя запаздываниями: автореферат диссертации на соискание ученой степени к.ф.-м.н.: специальность 05.13.18 / Нигматулин Равиль Михайлович; [ГОУ ВПО "Челяб. гос. пед. ун-т"]. Челябинск: Б.и., 2008.18 с.: граф., табл.; 21.Библиогр.: с. 16-17 (10 назв.) и в подстроч. примеч., 100.

7.2. Дополнительная литература:

1. ГЕНЕТИКА. Т.47, ♦3-4, ♦ 7-11. 2011.

2. Гуськов, Евгений Петрович. Генетика. Эволюция. Культура: избранные труды / Е.П. Гуськов; Федер. агентство по образованию, Науч.-исслед. институт биологии ФГОУ ВПО "Юж. федер. ун-т", Сев.-Кавк. науч. центр высш. шк. ФГОУ ВПО "Юж. федер. ун-т". Ростов-на-Дону: Изд-во СКНЦ ВШ ЮФУ, 2007.326, [1] с.: ил.; 21.Библиогр. в конце ст. ISBN 978-5-87872-361-9((в пер.)), 1000.

7.3. Интернет-ресурсы:

STRbase - <http://www.cstl.nist.gov/strbase>

Y-хромосома - <http://www.yhrd.org>

Журнал по генетической разнообразию популяций - <http://www.nature.com/ejhg/index.html>

Митохондриальная ДНК - <http://www.mitomap.org/MITOMAP>

Программа Arlequin - <http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin3>

Программа Genepop - <http://genepop.curtin.edu.au>

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины(модуля)

Освоение дисциплины "Генетическое разнообразие популяций человека" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Для проведения лекционных и практических занятий имеется учебная аудитория, оснащенная мультимедийной техникой, персональными компьютерами для проведения статистического анализа.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВПО и учебным планом по направлению 020400.68 "Биология" и магистерской программе Медико-биологические науки .

Автор(ы):

Кравцова О.А. _____

"__" _____ 201__ г.

Рецензент(ы):

"__" _____ 201__ г.