

ГЕНОГЕОГРАФИЯ

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина «Геногеография» является обязательной для освоения студентами, обучающимися на кафедре антропологии, входит в блок Вариативной части базовых дисциплин для ОПОП «Общая биология и экология». Изучается в 6 семестре студентами кафедры антропологии (отделение «Общая биология и экология», подплан мс_антропология).

Дисциплина «Геногеография» предназначена для подготовки специалистов по фундаментальной и прикладной биологии по профилю антропология. Курс позволяет получить базовые знания о генофондах популяций человека, о методах изучения их географической структуры, а также базовой информации о генофондах ключевых популяций мира и России; в результате прохождения данной дисциплины студенты осваивают базовые методы экспериментальной работы с образцами ДНК человека. Курс позволяет получить базовые знания по основным методам антропометрических исследований, организации массовых антропометрических обследований в детских и взрослых коллективах, а также по применению антропометрических методов в различных областях науки и практики.

Освоение данной дисциплины необходимо как предшествующее для следующих дисциплин и практикумов: «Популяционная и медицинская генетика человека», «Возрастная и популяционная антропология», «Дерматоглифика», «Одонтология».

Цели освоения дисциплины

Получение теоретических знаний о генофондах популяций человека, о методах изучения их географической структуры, а также базовой информации о генофондах ключевых популяций России и мира.

Задачи курса:

- понимание основных принципов соотношения популяции и этноса, гуманитарного и естественнонаучного знания о популяциях человека, факторов стабильности и динамики генофондов;
- знакомство с картографическим подходом к изучению структуры генофонда;
- изучение спектра остальных методов описания генофондов и примеров их применения к конкретным группам народонаселения;
- освоение базовых методов экспериментальной работы с образцами ДНК человека;

- освоение базовых методов анализа популяционно-генетических данных;
- знакомство с дизайном научного исследования на примере изучения конкретной популяции.

2. Входные требования

Перед началом освоения дисциплины «Геногеография» студент должен изучить следующие дисциплины: «Антропология с основами анатомии человека» и «Генетика».

3. Планируемые результаты изучения дисциплины, соотнесенные с требуемыми компетенциями выпускников

— **Компетенции выпускников (коды):**

СПК-2. Владение знаниями об основах популяционной изменчивости морфологических, физиологических, биохимических признаков человека и геногеографии народов России и мира с исторических, экологических и медико-биологических позиций.

— **Планируемые результаты обучения по модулю, сопряженные с компетенциями:**

Владение знаниями о генофондах популяций человека, о методах изучения их географической структуры, а также базовой информации о генофондах ключевых популяций мира и России; освоение базовых методов экспериментальной работы с образцами ДНК человека.

— **Индикаторы (показатели) достижения компетенций:**

Знает:

- терминологию геногеографии; правила выделения ДНК из различных биологических материалов и правила работы с ДНК;
- методы изучения географической структуры популяций человека;
- основные принципы соотношения популяции и этноса, гуманитарного и естественнонаучного знания о популяциях человека, факторов стабильности и динамики генофондов.

Умеет:

- применять молекулярно-генетические методы изучения ДНК;
- применять основные методы популяционных исследований;
- проводить картографический анализ генофонда и синтез результатов разных методов.

Владет навыками:

- проведения картографического моделирования структуры генофонда.

Демонстрирует готовность:

- применять полученные знания по геногеографии в профессиональной деятельности антрополога.

4. Объем дисциплины «Геногеография»

у обучающихся на ОПОП «Общая биология и экология» по подплану мс_антропология:

- Общая трудоемкость дисциплины – 2 з.е. (72 ч).
- Аудиторная нагрузка – 60 ч. (5 ч. в неделю), из них лекции – 24 ч., практические занятия – 36 ч.
- Самостоятельная работа – 12 ч.
- Форма промежуточной аттестации – зачет (6 семестр).

5. Форма обучения – очная

6. Содержание и структура дисциплины

№ п/п	Раздел дисциплины	Лекции (часы)	Практические занятия (часы)	Самостоятельная работа (часы)
1	<u>Введение.</u> Критерии популяции. Соотношение популяции и этноса. Иерархия популяций человека. История геногеографии и ее место в системе наук. <u>Тема 1.</u> Параметры генофонда по отдельному маркеру. Факторы динамики частот аллелей и фактор динамики частот генотипов. Дрейф генов. Демографические параметры, влияющие на эффективный размер популяции. Модели миграции	2	3	1
2	<u>Тема 2.</u> Внутрипопуляционное и межпопуляционное разнообразие. Устойчивость генофонда подразделенной популяции. Иерархический анализ межпопуляционной изменчивости. Статистические методы описания генофонда	2	3	1
3	<u>Тема 3.</u> Картографический подход к генофонду. Принцип картографического моделирования. Карты гена и карты генофонда. Типы	2	3	1

	синтетических карт. Филогеографические методы описания генофонда. Понятие о филогенетических линиях. Нерекombинирующие хромосомы, гаплогруппы и гаплотипы у человека. Особенности анализа полногеномных данных. Анализ гаплотипов			
4	<u>Тема 4.</u> Лингвистическая картина мира. Антропологическая картина мира. Генетическая картина мира: структура мирового генофонда. Реконструкция популяционной истории	2	3	1
5	<u>Тема 5.</u> Роль древней ДНК в современных исследованиях. Реконструкции истории региональных генофондов (в т.ч. на примере Европы). Примеры комплексного анализа генофондов. Демографические события и их последствия для генофонда	2	3	1
6	<u>Тема 6.</u> Практические приложения геногеографии – криминалистика, генетическая генеалогия, фармакогенетика, генетическое районирование. Значение генетики при обсуждении проблем расизма и национализма. Евгеника в истории науки и в истории общества. Академическая и гражданская наука. Правда и вымысел в ДНК-генеалогии Что можно и что нельзя узнать о человеке по его ДНК	2	3	1
7	<u>Тема 7.</u> Картографическое моделирование структуры генофонда	2	3	1
8	<u>Тема 8.</u> Выделение ДНК из образцов крови и/или слюны методом фенол-хлороформной экстракции	2	3	1
9	<u>Тема 9.</u> Оценка качества и количества ДНК	2	3	1
10	<u>Тема 10.</u> Генотипирование SNP-маркеров методом ПЦР в реальном времени	2	3	1
11	<u>Тема 11.</u> Планирование исследования этнической популяции и статистический анализ генофонда	2	3	1
12	<u>Тема 12.</u> Картографический анализ генофонда и синтез результатов разных методов	2	3	1
	Итого	24	36	12

6.1. Программа дисциплины «Геногеография»

Введение

Критерии популяции. Соотношение популяции и этноса. Иерархия популяций человека. История геногеографии и ее место в системе наук.

Факторы динамики и стабильности генофонда отдельной популяции

Тема 1. Параметры генофонда по отдельному маркеру (частота, гетерозиготность), понятие о гаплотипе. Факторы динамики частот аллелей и фактор динамики частот генотипов. Взаимодействие факторов. Экспериментальные и реальные примеры дрейфа генов. Частные случаи дрейфа генов. Демографические параметры, влияющие на эффективный размер популяции (стабильность численности, доля репродуктивного возраста, соотношение полов, дисперсия числа детей; принцип гармонической средней). Модели миграции (островная, ступенчатая, изоляция расстоянием).

Подразделенная популяция

Тема 2. Внутрипопуляционное и межпопуляционное разнообразие. Устойчивость генофонда подразделенной популяции. Методы измерения подразделенности (через снижение внутрипопуляционного разнообразия, через дисперсию частот аллелей, через демографические параметры). Подразделенность и генетическое расстояние. Иерархический анализ межпопуляционной изменчивости. Принцип эквидистантности. Примеры анализа иерархических популяционных систем.

Методы описания генофонда

Тема 3. Картографический подход к генофонду. Принцип картографического моделирования. Статистические преобразования картографической модели. Метод плывущего окна. Карты гена и карты генофонда. Типы синтетических карт (карты главных компонент, карты генетических расстояний, карты внутрипопуляционного и межпопуляционного разнообразия, корреляционные карты и т.д.).

Статистические методы описания генофонда. Методы снижения размерности (главных компонент, многомерного шкалирования). Матрицы генетических расстояний. Особенности анализа полногеномных данных. ADMIXTURE. f_3 и f_4 статистики. Анализ гаплотипов на примере IBD.

Филогеографические методы описания генофонда. Понятие о филогенетических линиях. Нерекombинирующие хромосомы, гаплогруппы и гаплотипы у человека. Методы датирования линий в рамках подходов максимальной экономии и максимального правдоподобия. Разнообразие линий, длина поколения, скорость

мутирования и методы ее определения. Соотношение возраста гаплогруппы и возраста популяции. Филогенетика и филогеография.

Обзор генофонда мира

Тема 4. Лингвистическая картина мира: языки, семьи, лексикостатистика, датировки, связь лингвистических, географических и генетических расстояний. Антропологическая картина мира: связь рас и генофондов, генетическая основа расово-диагностических признаков, сходство генетической и антропологической картин.

Генетическая картина мира: структура мирового генофонда (паттерны изменчивости частот аллелей, внутрипопуляционного и межпопуляционного разнообразия, компонентов ADMIXTURE). Реконструкция популяционной истории (выход из Африки и вопросы метисации с другими видами рода Номо; основные континентальные пути инициального палеолитического расселения; демографические и генетические последствия возникновения земледелия; ключевые неолитические миграции). Региональные реконструкции (на примере Европы).

Тема 5. Роль древней ДНК в современных исследованиях.

Примеры комплексного анализа генофондов. Демографические события и их последствия для генофонда.

Геногеография и общество

Тема 6. Практические приложения геногеографии – криминалистика, генетическая генеалогия, фармакогенетика, генетическое районирование. Значение генетики при обсуждении проблем расизма и национализма. Евгеника в истории науки и в истории общества. Академическая и гражданская наука. Правда и вымысел в ДНК-генеалогии (соотношение истории гаплогруппы и истории популяции). Что можно и что нельзя узнать о человеке по его ДНК.

Тема 7. Картографическое моделирование структуры генофонда.

Тема 8. Выделение ДНК из образцов крови и/или слюны методом фенол-хлороформной экстракции.

Тема 9. Оценка качества и количества ДНК.

Тема 10. Генотипирование SNP-маркеров методом ПЦР в реальном времени.

Тема 11. Планирование исследования этнической популяции и статистический анализ генофонда.

Тема 12. Картографический анализ генофонда и синтез результатов разных методов.

7. Фонд оценочных средств для оценивания результатов обучения по дисциплине:

7.1. Типовые задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения

Примерный список заданий для проведения текущей аттестации (для подготовки к коллоквиумам, контрольным, опросам)

1. Критерии популяции.
2. Соотношение расы и этноса.
3. Иерархия популяций человека.
4. Параметры генофонда по отдельному маркеру.
5. Экспериментальные и реальные примеры дрейфа генов.

Примерный список вопросов для промежуточной аттестации (зачет)

1. Популяция: критерии популяции, иерархия популяций, элементарная популяция.
2. Популяция и народ – сходство и различие этих понятий.
3. Причины изменений частот генов и частот генотипов.
4. Подразделенная популяция. Эффект Валунда. Способы измерения подразделенности.
5. Генетическая картография. Этапы картографического анализа. Карты гена и карты генофонда.
6. Генетическое расстояние. Карты расстояний.
7. Статистические методы описания генофонда. Два подхода к снижению размерности данных, кластерный анализ, иерархический анализ межпопуляционного разнообразия.
8. Статистические методы описания генофонда по полногеномным данным (ADMIXTURE, IBD, другие).
9. Филогенетика и филогеография: принципы, деревья, сети, датировки.
10. Древняя ДНК: особенности генотипирования и особенности интерпретации результатов. Примеры.
11. Основные закономерности в структуре генофонда мира: общие тренды изменчивости частот аллелей, межпопуляционного и внутривидового разнообразия. Причины этих трендов.
12. Связь генофонда с географическим, лингвистическим и антропологическим разнообразием. Генетические аспекты проблем расизма, евгеники, национализма.
13. Как изучить популяцию: выбор иерархического уровня, пунктов обследования и обследуемых; выбор генетических систем; выбор методов анализа; принципы интерпретации данных.
14. Картографическое моделирование структуры генофонда

15. Выделение ДНК из образцов крови и слюны методом фенол-хлороформной экстракции.
16. Методы оценки качества и количества ДНК в пробе.
17. Генотипирование SNP-маркеров методом ПЦР в реальном времени.
18. Планирование исследования этнической популяции.
19. Статистический анализ генофонда.
20. Картографический анализ генофонда и синтез результатов разных методов.

Примерные темы для докладов и рефератов

1. Роль древней ДНК в современных исследованиях.
2. Реконструкции истории региональных генофондов.
3. Демографические события и их последствия для генофонда.
4. Практические приложения геногеографии.
5. Значение генетики при обсуждении проблем расизма и национализма.
6. Евгеника в истории науки и в истории общества.

Пример ситуационного кейс-задания

1. Выберите на официальном сайте научного издания сообщение о современном научном достижении, относящемся к тематике изучаемой дисциплины (используйте материалы разделов Новости, Статьи, Обзоры и др.).
2. Напишите рецензию на выбранное сообщение. В рецензии дайте критический анализ и оценку новостного сообщения о научном факте.
3. Представьте новостное сообщение и рецензию эксперту. При обсуждении рецензии отметьте перспективы научных исследований в данной области, выделите актуальные для практики аспекты рассмотренной проблемы.
4. Предложите свое видение проблемы, наметьте свои подходы поиску решений подобных задач.

7.2. Описание критериев и шкал оценивания

Рекомендации для оценивания выполнения кейс-задания

- Измерения тела должны быть проведены по стандартной антропометрической методике с соблюдением правил проведения обследования.

- Преподаватель проверяет правильность антропометрических измерений.
- Преподаватель проверяет правильность расчетов компонентного состава тела.

Описание критериев оценивания выполнения задания

Показатель	Баллы
Студент выполняет менее 50% задания	0-20
Задание студент выполняет все или большей частью, есть отдельные неточности, способен при направляющих вопросах исправить допущенные неточности	21-32
Задание выполнено студентом правильно, самостоятельно в полном объеме	33-40

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенции	Баллы	Оценка в 5-балльной шкале
Недостаточный	Менее 20	неудовлетворительно
Базовый	20-26	удовлетворительно
Высокий (повышенный)	27-32	хорошо
Продвинутый (повышенный)	33-40	отлично

8. Ресурсное обеспечение:

Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная литература

1. Айала, Кайгер. Современная генетика. Т. 3.
2. Айала. Популяционная генетика.
3. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях.

Дополнительная литература

1. Алтухов Ю.П. с соавт. Динамика генофондов.
2. Алтухов Ю.П. с соавт. Популяционная генетика лососевых рыб.
3. Балановская Е.В., Балановский О.П. Русский генофонд на Русской равнине.

4. Балановская Е.В., Балановский О.П. Глава «Популяционная генетика человека» // Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. С. 199-243.
5. Ли Ч. Введение в популяционную генетику.

8.2. Перечень лицензионного программного обеспечения

1. Пакет офисных программ «МойОфис»
2. Яндекс Браузер

8.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

Зарубежные журналы и библиографические базы данных, доступные через Интернет:

<http://www.nbmgu.ru/nbmgu/>

<https://scifinder.cas.org>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

<http://www.elibrary.ru>

<https://istina.msu.ru>

9. Язык преподавания

Русский

10. Преподаватель

Агджоян Анастасия Торосовна – кандидат биологических наук, ведущий научный сотрудник Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова

11. Автор программы

Агджоян Анастасия Торосовна – кандидат биологических наук, ведущий научный сотрудник Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова