

## ПОПУЛЯЦИОННАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

### 1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина «Популяционная и медицинская генетика человека» является обязательной для освоения студентами, обучающимися на кафедре антропологии, входит в блок Вариативной части базовых дисциплин для ОПОП «Общая биология и экология». Изучается в 8 и 10 семестрах студентами кафедры антропологии (отделение «Общая биология и экология», подплан мс антропология).

Дисциплина «Популяционная и медицинская генетика человека» позволяет получить базовые знания в области популяционной и медицинской генетики человека и их приложений в биологической антропологии, в том числе с фокусом на исследование ископаемого (древнего) человека. Рассматривает основные законы и представления популяционной и медицинской генетики, методы и инструменты современной палеогенетики, генетические процессы в связи со становлением биологического вида *Homo sapiens*, этнической историей, развитием некоторых заболеваний у разных традиционных обществ (в том числе инфекций), дает представление о демографической генетике традиционных обществ и населения мегаполиса.

Освоение данной дисциплины необходимо как предшествующее для следующих дисциплин и практикумов: «Возрастная и популяционная антропология», «Современные проблемы биологии», «Прикладная антропология», «Научно-исследовательский семинар».

### Цели освоения дисциплины

Целью изучения данной дисциплины является ознакомление обучающихся с основными положениями популяционной и медицинской генетики, современными инструментальными и теоретическими методами популяционной и медицинской генетики человека, с интегральными аспектами изучения палеогенетики в контексте адаптации и эволюции вида *Homo sapiens*.

### Задачи курса:

- ознакомление обучающихся с основными методами и областью применения популяционной генетики в биологической антропологии;
- формирование представлений о микроэволюционных процессах в популяциях, о характере действия на популяцию основных факторов эволюции: естественного отбора, мутаций, миграций, инбридинга, дрейфа генов;
- ознакомление студентов с основными достижениями палеогенетики и ее вкладом в теорию антропогенеза;

- ознакомление студентов с классическими и современными подходами в демографической генетике;
- формирование у обучающихся представлений о задачах и основных достижениях современной медицинской генетики;
- ознакомление студентов с интегральными аспектами генетико-демографического изучения населения в контексте исторических, антропологических и популяционно-генетических данных, с современными исследованиями данного вопроса по данным палеогенетики.

## **2. Входные требования**

Перед началом освоения дисциплины «Популяционная и медицинская генетика человека» студент должен изучить следующие дисциплины: «Антропология с основами анатомии человека», «Генеогеография», «Этническая антропология», «Антропогенез», «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 генеогеографии народов России и мира с исторических, экологических и медико-биологических позиций.

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

Владение знаниями об особенностях генетики популяций человека, основных направлениях микроэволюционных процессов в популяциях человека, о характере действия на популяцию основных факторов эволюции.

- *Индикаторы (показатели) достижения компетенций:*

**Знает:**

- основные термины и определения;
- теоретические, методологические и ценностные аспекты предмета в контексте естественных, гуманитарных и общественных наук (общие подходы и методы);
- основные методы и подходы палеогенетического анализа.

**Умеет:**

- применять современные методы популяционной генетики при анализе происхождения и дифференциации этносов;

- решать задачи, требующие популяционно-генетического подхода;
- использовать возможности генетико-антропологического, демографо-генетического подходов к изучению популяций человека.

**Владеет навыками:**

- решения задач, требующих популяционно-генетического подхода;
- использования возможностей генетико-антропологического, демографо-генетического подходов к изучению популяций человека.

**Демонстрирует готовность:**

- применять полученные знания по генетике популяций в научной и профессиональной деятельности антрополога.

**4. Объем дисциплины «Популяционная и медицинская генетика человека»**

у обучающихся на ОПОП «Общая биология и экология» по подплану мс\_антропология:

- Общая трудоемкость дисциплины – 5 з.е. (180 ч).
- Аудиторная нагрузка – 108 ч. (6 ч. в неделю), из них лекции – 4 ч., практические занятия – 2 ч.
- Самостоятельная работа – 36 ч.
- Форма промежуточной аттестации – экзамен и зачет (5 семестр).

**5. Форма обучения – очная****6. Содержание и структура дисциплины**

№ п/п	Раздел дисциплины	Лекции (ч)	Семинары (ч)	Самостоятельная работа (часы)
1	<u>Введение.</u> Актуальные направления исследований в популяционной генетике, представления об основных понятиях популяционной генетики, цели и задачи курса	0	2	2
2	<u>Тема 1.</u> Большая панмиксная популяция. Закон Харди-Вайнберга	0	2	4

3	<u>Тема 2.</u> Генетические представления об изменчивости	0	2	4
4	<u>Тема 3.</u> Определение инбридинга	0	2	4
5	<u>Тема 4.</u> Мутации и их распространение в популяции. Причины мутаций	0	2	4
6	<u>Тема 5.</u> Естественный отбор. Общее представление. Различные виды естественного отбора	0	2	4
7	<u>Тема 6.</u> Естественный отбор в популяциях человека	0	2	4
8	<u>Тема 7.</u> Совместное действие мутаций и отбора	0	2	4
9	<u>Тема 8.</u> Дрейф генов. Теория коалесценции	0	2	4
10	<u>Тема 9.</u> Генетические расстояния. Количественные признаки	0	2	4
11	<u>Тема 10.</u> Миграции и поток генов	0	2	4
12	<u>Тема 11.</u> Популяционно-генетические аспекты наследственных заболеваний	0	2	4
13	Промежуточная аттестация – экзамен			2
	<b>Итого:</b>	0	24	48

## 10 семестр

1	<u>Введение.</u> Актуальные направления популяционно-генетических исследований. Роль популяционной генетики в антропологии. Представления об интегральном подходе в палеогенетических исследованиях, цели и задачи курса. Семинар	2	1	0
2	<u>Тема 1.</u> Палеогенетика. Основные предпосылки. Цели и задачи. Актуальные направления развития. Семинар	2	1	2
3	<u>Тема 2.</u> Вклад палеогенетики в теорию антропогенеза. Факторы видеообразования. Механизм гибридизации. Семинар	2	1	4
4	<u>Тема 3.</u> Оценка генетического разнообразия человеческих популяций на протяжении 45 тыс. лет. Эффект «бутылочного горльшка» и последствия адаптации к различных факторам среды в эпоху максимального оледенения. Семинар	2	1	4

5	<u>Тема 4.</u> Демографическая генетика. Основные направления. Семинар	2	1	2
6	<u>Тема 5.</u> Генетико-демографические процессы в городских популяциях. Масштабы аутбридинга, естественное воспроизведение и отбор. Семинар	2	1	4
7	<u>Тема 6.</u> Генетико-демографические процессы в сельских популяциях. Семинар	2	1	4
8	<u>Тема 7.</u> Наследование и изменчивость митохондриального генома. Полиморфизм mtДНК в различных этнических группах Евразии. Семинар	2	1	4
9	<u>Тема 8.</u> Роль наследственности в патологии человека, методы диагностики, профилактики и лечения генетических заболеваний. Семинар	2	1	4
10	<u>Тема 9.</u> Геномная медицина и генетический паспорт. Семинар	2	1	2
11	<u>Тема 10.</u> Генетические методы в анализе инфекций, распространенных в древности. Семинар	2	1	2
12	<u>Тема 11.</u> Этническая генетика и наследственные болезни. Семинар	2	1	2
14	Промежуточная аттестация – экзамен			2
	<b>Итого</b>	24	12	36

## 6.1. Программа дисциплины «Популяционная и медицинская генетика человека»

### **8 семестр**

Введение. Место популяционной генетики в эволюционной биологии. История развития популяционной генетики. Популяция как элементарная единица эволюции. Популяционная генетика и дарвинизм. Основные понятия популяционной генетики. Основные понятия теории вероятностей. Задачи популяционно-генетических исследований. Роль популяционной генетики в антропологии.

#### **Тема 1. Большая панмиксная популяция.**

Генетическое определение популяции. Генофонд популяции. Определение частот аллелей и генотипов. Частоты различных типов браков при случайном скрещивании. Закон равновесия частот генотипов (закон Харди-Вайнберга). Доказательство закона Харди-Вайнберга. Применение закона Харди-Вайнберга для определения частот аллелей и

генотипов в популяции. Принцип случайного объединения гамет и множественный аллелизм. Межполовые различия в частотах аллелей. Равновесие Харди-Вайнберга для генов, сцепленных с полом. Использование статистики  $\chi^2$  для теста на равновесие Харди-Вайнберга. Отклонения от закона Харди-Вайнберга.

Тема 2. Генетические представления об изменчивости. Классические генетические маркеры. Иммуногенетические маркеры. Биохимические полиморфизмы. Молекулярно-генетические маркеры: однонуклеотидные полиморфизмы, рассеянные и tandemные повторы, вариации числа копий в геноме, нерекомбинирующие сегменты генома

Тема 3. Инбридинг. Определение коэффициента инбридинга. Закон равновесия Райта. Коэффициент путей. Основные последствия инбридинга. Принцип Валунда. Подразделенность популяции и инбридинг. Скорость и причина падения гетерозиготности в малых популяциях. Инбридинг в популяциях человека и наследственные заболевания. Рецессивные болезни и врожденные уродства в потомстве от кровнородственных браков.

Тема 4. Мутационный процесс как важнейший источник изменчивости. Понятие об «относительности» адаптивной ценности мутаций. Типы мутаций. Судьба единичной мутации в популяции. Скорость, или частота возникновения мутаций. Давление на популяцию повторных мутаций. Достижение равновесия при действии прямых и обратных мутаций на частоту гена в популяции. Мутационный процесс у человека. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Влияние возраста и пола на скорость мутаций. Роль мутаций в эволюции популяций. Представление о наследственных заболеваниях, связанных с генными, хромосомными и геномными мутациями.

Тема 5. Естественный отбор как движущая сила эволюции. Относительная приспособленность генотипов. Компоненты приспособленности. Общая схема действия отбора. Определение относительной приспособленности генотипов и частот генотипов и аллелей после отбора. Коэффициент отбора и скорость отбора. Полная элиминация рецессивных особей и частичный отбор. Отбор против доминантных аллелей. Отбор в пользу гетерозиготных особей. Гипотезы гетерозиса. Отбор против гетерозиготных особей. Частотно-зависимый отбор. Родственный отбор. Типы равновесия и устойчивость равновесия. Общее выражение для действия отбора. Возрастание средней приспособленности популяции при отборе. Полиморфизм в свете генетической теории естественного отбора.

Тема 6. Естественный отбор в популяциях человека.

Положительный и отрицательный отбор. Отбор против гетерозиготных особей по Rh-фактору. Основные этапы естественного отбора. Отбор, обусловленный инфекционными болезнями. Отбор по системе групп крови АВО. Группы крови и инфекционные заболевания. Отбор, связанный с малярией. Адаптация к различным условиям среды. Адаптация к высокогорным условиям и к гипоксии. Эволюция толерантности к лактозе. Эволюция цвета кожи, волос и глаз. Отбор по неандертальским аллелям. Продолжается ли действие естественного отбора?

Тема 7. Совместное действие мутаций и отбора.

Равновесие между мутациями и отбором против гомозигот. Равновесие при отборе против гетерозигот. Равновесие для генов, сцепленных с полом. Концепция генетического груза популяций. Определение генетического груза.

Тема 8. Стохастические процессы в популяциях. Дрейф генов.

Понятие о генетически эффективной численности популяции. Теория случайного дрейфа генов в малых популяциях. Скорость изогаметации в малых популяциях, значение размера популяции и исходных частот генов в этом процессе. Роль дрейфа генов в дифференциации популяций. Эффекты "бутылочного горлышка" и "основателя популяции". Концепция нейтральной эволюции. Молекулярные часы. Теория коалесценции. Последствия дрейфа генов в популяциях человека.

Тема 9. Генетические расстояния. Меры генетических расстояний. Количественные признаки. Виды количественных признаков. Генетическая и средовая вариансы в формировании количественных признаков. Наследуемость количественных признаков. Применение в антропологических исследованиях.

Тема 10. Миграции. Эволюционная роль потока генов. Оценка примеси в популяциях человека. Последствия миграций в подразделенной популяции. Взаимодействие между миграциями и отбором. Взаимодействие между миграциями и дрейфом генов. Оценка генетической изменчивости в подразделенной популяции. Изоляция расстоянием.

Тема 11. Популяционно-генетические аспекты наследственных заболеваний. Роль мутаций в возникновении наследственных заболеваний. Генетическая классификация наследственных заболеваний. Болезни, связанные с хромосомными мутациями у человека. Болезни, обусловленные генными мутациями. Мультифакториальные заболевания. Мутагенные факторы окружающей среды. Диагностика и профилактика наследственных патологий.

## **10 семестр**

Введение. Актуальные направления популяционно-генетических исследований. Роль популяционной генетики в антропологии. Представления об интегральном подходе в палеогенетических исследованиях, цели и задачи курса.

Семинар «Наследие Ю.Г. Рычкова и развитие популяционной генетики человека в антропологических исследованиях».

Тема 1. Палеогенетика. Основные предпосылки. Цели и задачи. Актуальные направления развития

Термин «палеогенетика». Основные предпосылки и история развития. Палеогенетика и фундаментальный научный проект Сванте Паабо. Источники и методы палеогенетического исследования. Возможности и границы методов анализа деградированной ДНК. Теоретические предпосылки к популяционному анализу древней ДНК.

Семинар. Оценка изменчивости ген-маркеров в пространстве и временной шкале. Закономерности внутри- и межпопуляционной изменчивости популяций человека.

Тема 2. Вклад палеогенетики в теорию антропогенеза. Факторы видеообразования. Механизм гибридизации в истории становления человека современного вида

Современная классификация ископаемых гоминин, анализ межпопуляционной изменчивости. Формирование «параллельных» человечеств за пределами Африки. Неандертальцы – антропологическая характеристика, география и хронология расселения. Денисовский человек. История обнаружения. Генетический паспорт денисовцев и неандертальцев. Ранние «исходы» сапиенса в Евразию. Генетическая модель общего предка и хронология расхождения предковых форм денисовцев, неандертальцев и сапиенсов. «Гены-призраки» в геноме современного африканского населения. Предпосылки для оценки последствий гибридизации в генофонде современного населения. Вклад генетики в теорию антропогенеза.

Семинар. Гибридизация у низших и высших приматов. Данные о гибридизации у архаичных сапиенсов. Положительная, отрицательная селекция и другие последствия интровергессии.

Тема 3. Оценка генетического разнообразия человеческих популяций на протяжении 45 тыс. лет. Эффект бутылочного горлышка и последствия адаптации к различных факторам среды в эпоху максимального оледенения

Последствия интрогрессии генов неандертальцев и денисовцев к сапиенсам: успешная адаптация и позитивная селекция. Модели гибридизации. Постзиготическая изоляция у неандертальцев. Причины исчезновения вида. Адаптация к высокогорью современного населения (денисовцы и коренные жители Гималаев, эпизод интрогрессии). Анализ генетического разнообразия европейских популяций охотников-собирателей в эпоху палеолита.

Семинар. Анализ частоты скелетных и зубных аномалий на останках палеолитического населения: последствия инбридинга? Генетическая модель эффективного размера популяций на примере группы из Сунгиря.

Тема 4. Демографическая генетика. Основные направления

Методы исследования основных генетико-демографических параметров популяций человека. Эффективный размер популяций. Инбридинг и его последствия. Брачная ассортативность и инбридинг. Социально-демографические и генетические последствия миграции. Процессы аутбридинга и их генетические последствия. Семинар. Естественное воспроизведение и отбор в городских популяциях.

Тема 5. Генетико-демографические процессы в городских популяциях. Масштабы аутбридинга, естественное воспроизведение и отбор

Масштабы аутбридинга в городских популяциях России и сопредельных стран. Пространственно-территориальная подразделенность популяции в мегаполисе на примере Москвы. Последствия аутбридинга на примере межэтнических браков в Москве. Отсутствие стабильного воспроизведения генофонда городского населения Москвы.

Семинар по основным результатам исследования генетико-демографических процессов населения Москвы и Санкт-Петербурга.

Тема 6. Генетико-демографические процессы в сельских популяциях

Демографические характеристики сельских популяций на примере популяций Тувы и Казахстана. Параметры репродукции и брачно-миграционная структура групп. Параметры изоляции расстоянием Малеко и инбрейдный ландшафт сельских популяций на примере популяций Тувы и Казахстана.

Семинар по результатам многомерного анализа генетической структуры евразийских популяций по полиморфизму mtДНК и данных антропологии.

Тема 7. Наследование и изменчивость митохондриального генома. Полиморфизм mtДНК в различных этнических группах Евразии

Структурно-функциональная характеристика митохондриальной ДНК. Наследование и изменчивость митохондриального генома. Современные подходы к анализу вариабельности mtДНК в антропогенетических исследованиях (древнее и современное население). Эволюция митохондриального генофонда населения Старого и Нового Света – основные достижения палеогенетики.

Семинар «Молекулярная филогеография коренного населения Евразии».

Тема 8. Роль наследственности в патологии человека, методы диагностики, профилактики и лечения генетических заболеваний

Современные аспекты наследственной патологии человека, обусловленной генетическим грузом человеческих популяций. Основные направления: профилактика повреждения генов; популяционная и индивидуальная диагностика повреждения генов; прямое и косвенное лечение последствий повреждения генов. Спинальная мышечная атрофия, спиноцеребеллярная атаксия, фенилкетонурия, муковисцидоз, целиакия, ахондроплазия и другие генетические заболевания.

Семинар. Современные аспекты генотерапии. Перспективы коррекции морфологического или биохимического дефекта, вызванного патологическим геном.

Тема 9. Геномная медицина и генетический паспорт

Путь от анализа единичных генов до исследования всего генома. Предиктивная медицина и использование генетических данных пациента при лечении. Актуальные задачи системной генетики мультифакторных заболеваний. Перспективы разработки генетического паспорта, развитие прогностического генетического тестирования (ГТ) и карты репродуктивного здоровья в РФ.

Семинар. Туберкулез со множественной лекарственной устойчивостью. Этническая карта вариабельности возбудителя туберкулеза. Палеогенетика в оценке географических мутаций палочки Коха.

Тема 10. Генетические методы в анализе инфекций, распространенных в древности. Филогения возбудителей некоторых бактериальных заболеваний. Проказа – вариабельность возбудителя и механизм переноса. Географическое происхождение сифилиса и генетическая близость к другим трепанематозам. Чума – как эндемик, механизмы передачи. Филогения возбудителя на примере данных палеогенетики.

Семинар. Актуальные результаты палеогенетики по экологии и генетике чумы.

### Тема 11. Этническая генетика и наследственные болезни

Эволюционные механизмы формирования популяционных различий в частотах генов болезней. Межэтнические различия в частотах болезней и частотах генов подверженности к болезням. Влияние расового, этнического или географического происхождения на вклад отдельных генетических вариантов в заболевание. Генетическая вариабельность и различия в распространенности и исходах болезней между расовыми и этническими группами.

Семинар «Географическая структурированность генофонда народов России и отягощенность наследственными заболеваниями».

### 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. Генофонд популяции. Определение частот аллелей и генотипов.
2. Доказательство закона Харди-Вайнберга. Применение закона Харди-Вайнберга для определения частот аллелей и генотипов в популяции. Принцип случайного объединения гамет и множественный аллелизм.
3. Равновесие Харди-Вайнберга для генов, сцепленных с полом.
4. Типы мутаций. Судьба единичной мутации в популяции. Достижение равновесия при действии прямых и обратных мутаций на частоту гена в популяции. Мутационный процесс у человека.
5. Определение относительной приспособленности генотипов и частот генотипов и аллелей после отбора. Коэффициент отбора.
6. Различные виды естественного отбора. Возрастание средней приспособленности популяции при отборе. Положительный и отрицательный отбор.
7. Адаптация к высокогорным условиям и к гипоксии. Эволюция толерантности к лактозе. Эволюция цвета кожи, волос и глаз. Отбор по неандертальским аллелям.
8. Совместное действие мутаций и отбора.
9. Понятие о генетически эффективной численности популяции. Роль дрейфа генов в дифференциации популяций. Эффекты "бутылочного горлышка" и "основателя популяции".
10. Меры генетических расстояний. Количественные признаки. Генетическая и средовая вариансы в формировании количественных признаков. Наследуемость количественных признаков.

11. Эволюционная роль потока генов. Оценка примеси в популяциях человека. Последствия миграций в подразделенной популяции. Оценка генетической изменчивости в подразделенной популяции.
12. Роль мутаций в возникновении наследственных заболеваний. Генетическая классификация наследственных заболеваний.
13. Закономерности внутри- и межпопуляционной изменчивости популяций человека.
14. Источники и методы палеогенетического исследования. Возможности и границы методов анализа деградированной ДНК.
15. В чем различие генетических процессов в большой панмиксной популяции и в малых изолированных популяциях?
16. Механизм гибридизации в истории становления человека современного вида.
17. Генетическая модель общего предка и хронология расхождения предковых форм денисовцев, неандертальцев и сапиенсов.
18. Методы исследования основных генетико-демографических параметров популяций человека.
19. Наследование и изменчивость митохондриального генома.
20. Полиморфизм mtДНК в различных этнических группах Евразии.
21. Роль наследственности в патологии человека и методы диагностики.
22. Эволюционные механизмы формирования популяционных различий в частотах генов болезней.

***Примерный список вопросов для промежуточной аттестации  
(экзамен)***

1. В чем различие генетических процессов в большой панмиксной популяции и в малых изолированных популяциях?
2. Какова вероятность закрепления в популяции единичной мутации?
3. Как определяется инбридинг и как он влияет на частоту генотипов в популяции. Каковы его последствия в популяциях человека?
4. К чему приводит совместное действие миграций и отбора в подразделенной популяции?
5. При каких типах отбора достигается устойчивое равновесие генных частот?
6. Как влияет дрейф генов на частоты генов в изолированной популяции?
7. Как миграции меняют генетическую структуру популяций? Островная модель Райта. Оценка примеси в популяциях человека.

8. Какие эволюционные силы меняют частоты аллелей и какие – частоты генотипов?
9. Как миграции меняют генетическую структуру популяций?
10. К чему приводят миграции и отбор в подразделенной популяции?
11. При каких типах отбора достигается устойчивое равновесие генных частот?
12. Что такое инбридинг? Каковы его последствия в популяциях человека?
13. Как влияет дрейф генов на частоты генов в изолированной популяции?
14. Каковы стационарные распределения генных частот в различных по численности популяциях?
15. Актуальные направления популяционно-генетических исследований.
16. Источники и методы палеогенетического исследования.
17. Возможности и границы методов анализа деградированной ДНК.
18. Положительная, отрицательная селекция и другие последствия интрогressии в современных популяциях человека.
19. Эффект бутылочного горлышка и последствия адаптации к различных факторам среды в эпоху максимального оледенения.
20. Анализ генетического разнообразия европейских популяций охотников-собирателей в эпоху палеолита.
21. Брачная ассортативность и инбридинг.
22. Естественное воспроизводство и отбор в городских популяциях.
23. Масштабы аутбридинга в городских популяциях.
24. Анализ генетической структуры евразийских популяций по полиморфизму mtДНК и данных антропологии
25. Эволюция митохондриального генофонда населения Старого и Нового Света – основные достижения палеогенетики.
26. Генетические методы в анализе инфекций, распространенных в древности. Филогения возбудителей некоторых бактериальных заболеваний.
27. Влияние расового, этнического или географического происхождения на вклад отдельных генетических вариантов в заболевание.

***Примерные темы для докладов и рефератов***

1. Большая панмиксная популяция. Закон Харди-Вайнберга
2. Распространение мутаций в популяции

3. Виды отбора. Типы равновесия генных частот.
4. Инбридинг и его последствия
5. Дрейф генов (эффект основателя популяции и бутылочного горлышка)
6. Генетические процессы в малых по численности популяциях.
7. Эволюционная роль потока генов.
8. Вклад палеогенетики в теорию антропогенеза.
9. Роль популяционной генетики в антропологии.
10. Наследие Ю.Г. Рычкова и развитие популяционной генетики человека в университете.
11. Палеогенетика и фундаментальный научный проект Сванте Паабо.
12. Этническая генетика и наследственные болезни.
13. Палеогенетика инфекций: актуальные вопросы.

#### ***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.

#### ***Примеры тестовых заданий для контроля остаточных знаний***

1. При нарушении принципа случайного скрещивания в следующем поколении в популяции меняются:
  - а) частоты аллелей
  - б) частоты генотипов
  - в) и те и другие.
2. При инбридинге генетическая изменчивость в популяции:
  - а) увеличивается

- б) уменьшается.
3. Средняя приспособленность популяции под действием отбора:
- а) возрастает
- б) уменьшается
- в) не меняется.

## 7.2. Описание критериев и шкал оценивания

### *Рекомендации для оценивания выполнения кейс-задания*

- Рецензия должна быть выдержана в стиле, принятом в научном сообществе. Следует обратить внимание на терминологическую точность.
- Текст должен содержать все композиционно необходимые части (введение, структурированная основная часть, заключение). Во введении должно быть отмечено место рассматриваемой проблемы в современной науке.
- Комментарии к аргументам сообщения должны опираться на современные сведения из разных областей естественных наук.
- В рецензии должны быть явно выделены актуальность и практическая значимость описываемого достижения
- Представление рецензии должно опираться на нормы академической дискуссии. Студент должен предложить свои идеи, связанные с рассматриваемой ситуацией

### *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. Алтухов Ю.П., Курбатова О.Л. Наследственность человека и окружающая среда. М.: Наука, 1984.
2. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. М.: «Наука», 1989.
3. Генофонд и геногеография народонаселения. Под ред. проф. Ю.Г. Рычкова и акад. Ю.П. Алтухова. Том 1. Генофонд населения России и сопредельных стран. СПб: «Наука», 2000.
4. Балановский О.П. Генофонд Европы. М.: Товарищество научных изданий КМК. 2015.
5. Генофонд и геногеография народонаселения. Под ред. проф. Ю.Г. Рычкова и акад. Ю.П. Алтухова, Том 2. Геногеографический атлас населения России и сопредельных стран. СПб: «Наука», 2003.
6. Демография: Современное состояние и перспективы развития. Под ред. Д.И. Валентея. М.: «Высшая школа», 1997.
7. Рычков Ю.Г. Антропология и генетика изолированных популяций. М.: изд-во Московского Университета, 1969.
8. Серебровский А.С. Генетический анализ. М.: «Наука», 1970.
9. Фогель Ф., Мотульский А. Генетика человека. В 3 т. М., Мир, 1990.
10. Хедрик Ф. Генетика популяций. М. Техносфера, 2003.

11. Шереметьева В.А., Рычков Ю.Г. Популяционная генетика народов Северо-Восточной Азии. М.: изд-во Московского Университета, 1978.
12. Balanovsky O., M. Chukhryaeva, V. Zaporozhchenko, V. Urasim, M. Zhabagin, A. Hovhannisyan, A. Agdzhoyan, K. Dibirova, M. Kuznetsova, S. Koshel, E. Pocheshkhova, I. Alborova, R. Skhalyakho, O. Utevska, The Genographic Consortium. Genetic differentiation between upland and lowland populations shapes the Y-chromosomal landscape of West Asia // Human genetics. 2017. First Online: 09 March 2017 DOI: 10.1007/s00439-017-1770-2.
13. John H. Relethford. Human Population Genetics. Wiley-Blackwell, 2012.
14. Rychkov Yu G., Sheremet'eva V.A. The genetics of circumpolar populations of Eurasia related to the problem of human adaptation. In: The Human Biology of Circumpolar Populations. Part of International Biological Programme Synthesis Series. Volume 21, Editor: F. A. Milan, 2009. Cambridge University Press (United Kingdom), ISBN 9780521112666, 400 c.
15. Rychkov Yu G., Sheremetyeva V.A. The genetic process in the system of ancient human isolates in North Asia. Part of International Biological Programme Synthesis Series. In: Population Structure and Human Variation. Volume 11. Editor: G. A. Harrison, 2009. Cambridge University Press (United Kingdom), ISBN 9780521112628, 364 c.
16. Tobias, E.S., Connor, J.M. and Ferguson-Smith, M. Essential Medical Genetics. Wiley-Blackwell: Chichester, 2011

#### Дополнительная литература

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3 т. М., Мир, 1988.
2. Алексеева Т.И. Адаптивные процессы в популяциях человека. М.: изд-во Московского Университета, 1986.
3. Баевский Р.М., Берсенева А.П. Оценка адаптационных возможностей организма и риск развития заболеваний. М.: Медицина, 1997.
4. Балановская Е. В., Жабагин М. К., Агджоян А. Т., Чухряева М. И., Маркина Н. В., Балаганская О. А., Схаляхо Р. А., Юсупов Ю. М., Утевская О. М., Богунов Ю. В., Асылгужин Р. Р. Долинина, Д. О., Кагазежева Ж. А., Дамба Л. Д., Запорожченко В.В., Романов А.Г., Дибирова Х. Д., Кузнецова М. А., Лавришина М. Б., Почешхова Э. А., Балановский О. П. Популяционные биобанки: принципы организации и перспективы применения в геногеографии и

- персонализированной медицине // Генетика. 2016. № 12. С. 1371–1387.
5. Гаджиев А.Г. Антропология малых популяций Дагестана. Махачкала, 1971.
  6. Жабагин М.К., Дамба Л.Д., Короткова Н.А., Чернышенко Д.Н., Утран С.А., Пылев В.Ю., Олькова М.В., Балановская Е.В., Янковский Н.К., Балановский О.П. Анализ родоплеменной структуры тувинцев по маркерам Y-хромосомы // Генетика. 2020. Т. 56. № 6. С. 732-738. DOI: 10.31857/S0016675820060132.
  7. Ли Ч. Введение в популяционную генетику. М., Мир, 1978.
  8. Спицын В.А. Биохимический полиморфизм человека (антропологические аспекты). М.: изд-во Московского Университета, 1985.
  9. Штерн К. Основы генетики человека. М.: изд-во «Медицина», 1965.
  10. Karmen M., Saag L., Vicente M., et al., and Kivisild T. A recent bottleneck of Y chromosome diversity coincides with a global change in culture // Genome Res. 2015. Apr. 25(4). P. 459-466.
  11. Raghavan M., Steinrücken M., Harris K., et al., and Willerslev E. POPULATION GENETICS. Genomic evidence for the Pleistocene and recent population history of Native Americans // Science. 2015. Aug. 21. 349(6250).

### ***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:

[PubMed \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov)

<http://www.nature.com>

<https://www.sciencemag.org>

<https://www.sciencedirect.com>

<https://www.elsevier.com>

<http://www.elibrary.ru>

<https://istina.msu.ru>

**9. Язык преподавания**

Русский

**10. Преподаватели**

Бужилова Александра Петровна – доктор исторических наук, академик РАН, зав. кафедрой антропологии биологического факультета МГУ

Мовсесян Алла Арменовна – доктор биологических наук, ведущий научный сотрудник кафедры антропологии биологического факультета МГУ

**11. Авторы программы**

Бужилова Александра Петровна – доктор исторических наук, академик РАН, зав. кафедрой антропологии биологического факультета МГУ

Мовсесян Алла Арменовна – доктор биологических наук, ведущий научный сотрудник кафедры антропологии биологического факультета МГУ