

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Астраханский государственный университет имени В. Н. Татищева»
(Астраханский государственный университет им. В. Н. Татищева)

СОГЛАСОВАНО
Руководители ОПОП

_____ Е.В. Курьянова

«4» апреля 2024 г.

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой фундаментальной
биологии

 _____ Н.А. Ломтева

«4» апреля 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
«ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА И ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПАСПОРТИЗАЦИЯ»**

Составитель(-и)

**Ломтева Н.А., д.б.н., доцент, заведующий кафедрой
фундаментальной биологии**

Согласовано с работодателями:

**Ясенявская А.Л., доцент, ФГБОУ ВО АГМУ
Минздрава России;
Козлова Н.В., завлаб, Волжско-каспийского
филиала ФГБНУ «ВНИРО»;
06.04.01 Биология**

Направление подготовки /
специальность

Направленность (профиль) ОПОП

Квалификация (степень)

Форма обучения

Год приема

Курс

Семестр

Медико-биологические науки

магистр

Очная

2024

2

3

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

1.1. Целью освоения дисциплины (модуля) «Геном человека и генетическая паспортизация» является формирование у студентов представлений о геноме человека, молекулярных механизмах регуляции генома человека, методах геномных исследований и изучение понятия генетического паспорта, методах его построения и применения для профилактики и лечения наследственных болезней, выявления предрасположенности к заболеваниям, выявления полиморфизма.

1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):

- освоить теоретические знания в области представлений о геноме человека, молекулярных механизмах регуляции генома человека, методах геномных исследований;
- приобрести умения самостоятельного поиска информации в геномных и генных банках и ее анализа;
- приобрести навыки проведения сравнительного анализа;
- изучить понятия генетического паспорта, методах его построения и применения для профилактики и лечения наследственных болезней;
- сформировать навык выявления предрасположенности к заболеваниям, выявления полиморфизма.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП

2.1. Учебная дисциплина (модуль) «Геном человека и генетическая паспортизация» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений и осваивается в 3 семестре. Теоретической основой курса «Геном человека и генетическая паспортизация» является изучение структуры и функционирования генома человека, современных достижений и перспектив геномики как науки, практического значения изучения генома человека для построения генетического паспорта.

2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими учебными дисциплинами (модулями):

Современные методы исследования в медицине и биологии, Биоэтика, Основы современной фармакологии.

Знания:

- структура и функции вирусных частиц;
- механизмы реализации генетической информации;
- методы изучения молекулярных механизмов жизнедеятельности;
- структурно-функциональная организация генома.

Умения:

- применение полученных знаний из области молекулярной биологии для углубленного освоения смежных дисциплин (микробиологии, биологии размножения и развития, генетики, эволюции, биотехнологии);
- сравнение и нахождение специфических особенностей геномов разных организмов;

Навыки:

- выделение исследуемых веществ из биологического материала;
- самостоятельная работа с литературой, включая периодическую научную литературу и навыки работы с электронными средствами информации.

2.3. Последующие учебные дисциплины (модули) и (или) практики, для которых необходимы знания, умения, навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем): Медико-биологические основы геронтологии, Иммунология, Основы молекулярной эндокринологии.

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Процесс освоения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки (специальности):

а) профессиональных (ПК):

ПК-1. Способен к выполнению фундаментальных, прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии;

ПК-3. Способен применять методические основы проектирования при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии

Таблица 1 - Декомпозиция результатов обучения

| Код компетенции | Код и наименование индикатора достижения компетенции | Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю) | | |
|-----------------|---|---|---|---|
| | | Знать (1) | Уметь (2) | Владеть (3) |
| ПК-1 | ПК-1.1. Знает теоретические и методические основы фундаментальных наук, клинических и прикладных дисциплин, методологические принципы изучения живых систем. | теоретические и методические основы фундаментальных наук, клинических и прикладных дисциплин, методологические принципы изучения живых систем. | | принципами изучения живых систем. |
| | ПК-1.2. Формулирует цели и задачи, проводит обоснование и планирование фундаментальных и прикладных научных исследований и разработок в области медицины и биологии с целью выяснения молекулярных и генетических механизмов биологических процессов. | обоснование и планирование фундаментальных и прикладных научных исследований и разработок в области медицины и биологии с целью выяснения молекулярных и генетических механизмов биологических процессов. | Формулировать цели и задачи, проводить обоснование и планирование фундаментальных и прикладных научных исследований и разработок в области медицины и биологии с целью выяснения молекулярных и генетических механизмов биологических процессов | Навыками проводить обоснование и планирование фундаментальных и прикладных научных исследований и разработок в области медицины и биологии с целью выяснения молекулярных и генетических механизмов биологических процессов |
| | ПК-1.3. Владеет способностью выполнения фундаментальных, прикладных и поисковых научных | | выполнять фундаментальные, прикладные и поисковые научные исследования и | способностью выполнения фундаментальных, прикладных и поисковых |

| Код компетенции | Код и наименование индикатора достижения компетенции | Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю) | | |
|-----------------|--|--|---|--|
| | | Знать (1) | Уметь (2) | Владеть (3) |
| | исследований и разработок в области медицины и биологии | | разработки в области медицины и биологии | научных исследований и разработок в области медицины и биологии |
| ПК-3 | ПК-3.1. Знает основы планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии | основы планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии | планировать, выбирать методы исследования и пути реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии | навыками планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии |
| | ПК-3.2. Составляет и контролирует соблюдение алгоритма решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии. | алгоритм решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии. | Составлять и контролировать соблюдение алгоритма решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии. | Навыками составления и контроля соблюдения алгоритма решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии. |
| | ПК-3.3. Владеет навыками планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии | навыки планирование, выбор методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии | планировать, выбирать методы исследования и пути реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии | навыками планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии |

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Общая трудоемкость дисциплины в соответствии с учебным планом составляет 3 зачетные единицы (108 часов).

Трудоемкость отдельных видов учебной работы студентов приведена в таблице 2.1.

Таблица 2.1. Трудоемкость отдельных видов учебной работы по формам обучения

| Вид учебной и внеучебной работы | для очной формы обучения |
|--|--------------------------|
| Объем дисциплины в зачетных единицах | 3 |
| Объем дисциплины в академических часах | 108 |
| Контактная работа обучающихся с преподавателем (всего), в том числе (час.): | 23,25 |
| - занятия лекционного типа, в том числе: | 11 |
| - практическая подготовка (если предусмотрена) | - |
| - занятия семинарского типа (семинары, практические, лабораторные), в том числе: | 11 |
| - практическая подготовка (если предусмотрена) | 2 |
| - консультация (предэкзаменационная) | 1 |
| - промежуточная аттестация по дисциплине | 0,25 |
| Самостоятельная работа обучающихся (час.) | 84,75 |
| Форма промежуточной аттестации обучающегося (зачет/экзамен), семестр (ы) | экзамен – 3 семестр |

Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий и самостоятельной работы представлено в таблице 2.2.

Таблица 2.2. Структура и содержание дисциплины (модуля)

| Раздел, тема дисциплины (модуля) | Контактная работа, час. | | | | | | | СР, час | Итого часов | Форма текущего контроля успеваемости, форма промежуточной аттестации [по семестрам] |
|---|-------------------------|-----------|----|-----------|----|-----------|---------|---------|---------------|---|
| | Л | | ПЗ | | ЛР | | КР / КП | | | |
| | Л | в т.ч. ПП | ПЗ | в т.ч. ПП | ЛР | в т.ч. ПП | | | | |
| Тема 1. Геном человека | 2 | | 2 | | | | | 14 | 18 | Семинар |
| Тема 2. Генетический полиморфизм | 2 | | 2 | | | | | 14 | 18 | КР |
| Тема 3. Мутации и генетический полиморфизм | 2 | | 2 | | | | | 14 | 18 | КР, рефераты |
| Тема 4. Генные сети и гены предрасположенности | 1 | | 1 | | | | | 14 | 16 | Коллоквиум |
| Тема 5. Методы анализа генетического полиморфизма | 2 | | 2 | | | | | 14 | 18 | КР |
| Тема 6. Генетическая паспортизация | 2 | | | 2 | | | | 14, 75 | 18, 75 | КР, доклады, дискуссия |

| Раздел, тема дисциплины (модуля) | Контактная работа, час. | | | | | | К Р / К П | СР, час | Итого часов | Форма текущего контроля успеваемости, форма промежуточной аттестации [по семестрам] |
|--|-------------------------|-----------------|----------|---------------------|----|-----------------|-----------------------|-------------------|-------------|---|
| | Л | | ПЗ | | ЛР | | | | | |
| | Л | в т.ч. ПП | ПЗ | в т.ч. П П | ЛР | в т.ч. ПП | | | | |
| Консультации | | | | | | | | | 1 | |
| Контроль промежуточной аттестации | | | | | | | | | 0,25 | Экзамен |
| Итого за весь период | 11 | | 9 | 2 | | | | 84, 75 | 108 | |

Таблица 3 - Матрица соотнесения разделов, тем учебной дисциплины (модуля) и формируемых компетенций

| Разделы, темы дисциплины (модуля) | Кол-во часов | Компетенции | | |
|--|-----------------|-------------|------|---------------------------------|
| | | ПК-1 | ПК-3 | общее количество компетенций |
| Тема 1 Геном человека | 18 | * | * | 2 |
| Тема 2 Генетический полиморфизм | 18 | * | * | 2 |
| Тема 3 Мутации и генетический полиморфизм | 18 | * | * | 2 |
| Тема 4 Генные сети и гены предрасположенности | 16 | * | * | 2 |
| Тема 5 Методы анализа генетического полиморфизма | 18 | * | * | 2 |
| Тема 6 Генетическая паспортизация | 18,75 | * | * | 2 |

Содержание дисциплины

Тема 1 Геном человека

1. Программа «геном человека»
2. Сравнительная геномика
3. Функциональная геномика

Основные понятия:

Программа «геном человека» и основные итоги секвенирования генома. Основные характеристики генома человека. Направления геномики: сравнительная геномика – понятие, основные принципы, методы сравнения геномов. Направления геномики: функциональная геномика – изучение проблем работы генома, функции генов, основные подходы для идентификации новых генов и выяснения их функций.

Тема 2 Генетический полиморфизм

1. Качественный генетический полиморфизм
2. Количественный полиморфизм
3. Этические, правовые и социальные аспекты исследования генома человека
4. Молекулярная медицина

Основные понятия:

Понятие генетического полиморфизма. Генетический полиморфизм как основа программы «Генетическое разнообразие человека». Качественный генетический полиморфизм – однонуклеотидные замены; изучение генетического родства людей, происхождения человека,

эволюции генома. Количественный генетический полиморфизм – вариации числа tandemных повторов (микросателлитная и минисателлитная ДНК); их роль в определении уникального биохимического профиля человека. Новые проекты по изучению генома человека. Этические, правовые и социальные аспекты исследования генома человека. Геном человека и молекулярная медицина.

Тема 3 Мутации и генетический полиморфизм

1. Классификация мутаций
2. Генетический груз
3. Моногенные, полигенные и мультифакторные наследственные болезни
4. Предикивная (предсказательная) медицина

Основные понятия:

Понятие мутаций, их классификация: нонсенс и миссенс мутации, мутации сдвига рамки считывания, сплайсинговые мутации, делеции, дупликации, инсерции, транслокации, нейтральные и динамические мутации, болезни экспансии; различия между мутациями и генетическим полиморфизмом. Понятие генетического груза. Моногенные, полигенные и мультифакторные наследственные болезни. Генетический полиморфизм как основа предикивной (предсказательной) медицины.

Тема 4 Генные сети и гены предрасположенности

1. Генные сети
2. Гены предрасположенности
3. Стратегия поиска генов предрасположенности

Основные понятия:

Понятие генные сети, их взаимодействие в организме, горизонтальная и вертикальная интеграция локальных генных сетей, интеграторы генных сетей. Генные сети и болезни, генные, интегральные и адаптивные взаимодействия. Гены предрасположенности: гены «внешней среды», гены «триггеры» (метаболические шунты) и гены клеточных рецепторов, гены иммунной защиты, гены «старения», гены предрасположенности к мультифакторным заболеваниям. Стратегия поиска генов предрасположенности

Тема 5 Методы анализа генетического полиморфизма

1. Базовые методы идентификации мутаций
2. Первичная идентификация мутаций
3. Идентификация известных мутаций
4. Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма

Основные понятия:

Базовые методы идентификации мутаций: метод блот-гибридизации, метод полимеразной цепной реакции. Проведение первичной идентификации мутаций, используемые методы: метод анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК, денатурирующий градиентный гель-электрофорез, метод гетеродуплексного анализа, метод химического расщепления некоплементарных сайтов, метод тестирования «неполноценного» белка, метод масс-спектрометрии и метод биочипов. Идентификация известных мутаций: метод ПЦР-опосредованного сайт-направленного мутагенеза, амплификация рефрактерной мутационной системы, лигирование синтетических олигонуклеотидных зондов, метод аллель-специфических олигонуклеотидов, ПЦР в реальном времени. Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма: денатурирующая жидкостная хроматография высокого разрешения, метод поверхностного плазмонного резонанса, методы ДНК-чипов, метод масс-спектрометрии.

Тема 6 Генетическая паспортизация

1. Гены, ассоциированные с мультифакторными заболеваниями и нарушениями жизненно важных функций организма
2. Болезни и гены предрасположенности
3. Генетический паспорт

Основные понятия:

Гены, ассоциированные с мультифакторными заболеваниями и нарушениями жизненно важных функций организма. Болезни и гены предрасположенности: бронхиальная астма, остеопороз, диабет, нейродегенеративные заболевания, сердечно-сосудистые заболевания, невынашивание беременности. Генетический паспорт: определение генетической уникальности каждого человека; болезни и патологические состояния, доступные для генетического тестирования. Генетическое тестирование как путь выявления наследственной предрасположенности к заболеваниям, их мониторинга и ранней профилактики. Построение генетической карты (генетического паспорта)

5. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРЕПОДАВАНИЮ И ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

5.1. Указания для преподавателей по организации и проведению учебных занятий по дисциплине (модулю)

Основные формы учебных занятий по дисциплине (модулю) «Геном человека и генетическая паспортизация» лекционные, практические, семинарские занятия. Лекционные занятия по дисциплине могут проводиться с применением методов интерактивности, визуализации, проверки качества. Семинарские занятия по дисциплине могут проводиться с применением принципов работы в командах, визуализации, анализа текстов, подготовки групповых проектных заданий и др.

5.2. Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)

На самостоятельную работу студента по дисциплине «Геном человека и генетическая паспортизация» отводится 84,75 часа.

Основной вид реализации самостоятельной работы:

- проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе);
- поиск и обзор научных публикаций и электронных источников на русском и иностранных языках, баз данных;
- написание рефератов и докладов для семинарских и практических занятий.

Таблица 4 – Содержание самостоятельной работы обучающихся

| Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение | Кол-во часов | Форма работы |
|---|--------------|--------------|
| Направления геномики: функциональная геномика – изучение проблем работы генома, функции генов, основные подходы для идентификации новых генов и выяснения их функций. | 14 | Семинар |
| Новые проекты по изучению генома человека. Этические, правовые и социальные аспекты исследования генома человека. Геном человека и молекулярная медицина. | 14 | КР |
| Генетический полиморфизм как основа предиктивной (предсказательной) медицины. | 14 | КР, рефераты |
| Гены предрасположенности: гены «внешней среды», гены «триггеры» (метаболические шунты) и гены клеточных рецепторов, гены иммунной защиты, гены «старения», гены предрасположенности к мультифакторным заболеваниям. | 14 | Коллоквиум |

| Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение | Кол-во часов | Форма работы |
|--|--------------|------------------------|
| Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма: денатурирующая жидкостная хроматография высокого разрешения, метод поверхностного плазмонного резонанса, методы ДНК-чипов, метод масс-спектрометрии. | 14 | КР |
| Генетическое тестирование как путь выявления наследственной предрасположенности к заболеваниям, их мониторинга и ранней профилактики. Построение генетической карты (генетического паспорта) | 14,75 | КР, доклады, дискуссия |

5.3. Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины (модуля), выполняемые обучающимися самостоятельно

Необходимым элементом учебного процесса при выполнении самостоятельной работы является написание рефератов. Основной целью этого процесса является развитие мышления и творческих способностей студентов, получения навыков самостоятельной работы с научной литературой. Написание реферата предполагает раскрытие одной из тем, предложенных преподавателем или выбранных самим студентом по согласованию с преподавателем. Тему реферата студент выполняет самостоятельно из представленных в списке (или выбирает свою) и утверждает у преподавателя в течение первых двух недель обучения. Основа реферата выполняется с использованием учебной и научной литературы и обязательно подкрепляется материалами из научных статей журналов.

Реферат должен быть оформлен в соответствии с требованиями оформления студенческих текстовых документов. Объем реферата должен составлять 20-30 страниц.

Активному формированию основных компетенций обучающегося по данной дисциплине способствует проведение практических занятий в виде семинаров. Активизация творческой деятельности студентов происходит при выполнении творческих занятий (интерактивные формы обучения).

6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В процессе обучения используются различные образовательные технологии как традиционные (лекции и семинарские занятия), так и активные: лекции с элементами проблемного изложения, проблемные семинары, мультимедиа и компьютерные технологии (лекции в форме презентации с использованием мультимедийного оборудования).

Лекционные занятия строятся на диалоговой основе, используются электронные презентации, что способствует активизации внимания студентов и лучшему усвоению изучаемого материала. На семинарских занятиях используются дискуссии по актуальным социальным проблемам, методы проблематизации сознания студентов, направленные на формирование способности видеть, самостоятельно анализировать и находить пути решения социальных проблем.

В учебном процессе используются разнообразные методы организации и осуществления учебно-познавательной деятельности (словесные, наглядные и практические методы передачи информации, проблемные лекции и др.); стимулирования и мотивации учебно-познавательной деятельности (дискуссии и др.); контроля и самоконтроля (индивидуального и фронтального, устного и письменного опроса, коллоквиума, зачета).

Необходимым элементом учебной работы является консультирование студентов по вопросам учебного материала.

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к практическим и семинарским занятиям, выполнение различных видов заданий, написание докладов, подготовку к текущему и промежуточному контролю.

При реализации различных видов учебной работы по дисциплине могут использоваться электронное обучение и дистанционные образовательные технологии.

6.1. Образовательные технологии

Таблица 5 – Образовательные технологии, используемые при реализации учебных занятий

| Раздел, тема дисциплины (модуля) | Форма учебного занятия | | |
|--|------------------------|-------------------------------|---------------------|
| | Лекция | Практическое занятие, семинар | Лабораторная работа |
| Тема 1 Генотип человека | Обзорная лекция | Семинар | Не предусмотрены |
| Тема 2 Генетический полиморфизм | Лекция-диалог | КР | Не предусмотрены |
| Тема 3 Мутации и генетический полиморфизм | Проблемная лекция | КР, рефераты | Не предусмотрены |
| Тема 4 Генные сети и гены предрасположенности | Проблемная лекция | Коллоквиум | Не предусмотрены |
| Тема 5 Методы анализа генетического полиморфизма | Проблемная лекция | КР | Не предусмотрены |
| Тема 6 Генетическая паспортизация | Проблемная лекция | КР, доклады, дискуссия | Не предусмотрены |

Учебные занятия по дисциплине (модулю) могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах online и (или) offline в формах видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме форума, чата, выполнения виртуальных практических и (или) лабораторных работ и др.

6.2. Информационные технологии

При реализации различных видов учебной и внеучебной работы используются следующие информационные технологии:

– использование возможностей интернета в учебном процессе (использование сайта преподавателя (рассылка заданий, предоставление выполненных работ, ответы на вопросы, ознакомление обучающихся с оценками и т. д.));
использование электронных учебников и различных сайтов (например, электронных библиотек, журналов и т. д.) как источников информации.

Использование электронных учебников и различных сайтов:

1. Базы данных: GenBank – <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank/GenbankSearch.html>;
2. нуклеотидных последовательностей EMBL - <http://www.ebi.ac.uk/embl/>; ProSite - <http://us.expasy.org/prosite>
3. Catalog of Human Genes and Disorders: Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>
4. Human Mitochondrial Genome Database (MTGOMAP) <http://www.mitomap.org>
5. National Center for Biotechnology Information (NCBI) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>
6. NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man).
7. ГосНИИГенетика (Москва) <http://www.genetika.ru/>
8. Институт белка РАН (г. Пущино Московской обл.) <http://www.protres.ru/>
9. Институт биоорганической химии им. М. М. Шемякина и Ю. А. Овчинникова РАН (Москва) <http://www.ibch.ru/>
10. Институт биофизики СО РАН (Красноярск) <http://www.ibp.ru/> – Режим доступа свободный

11. Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН (Москва) <http://www.eimb.ru/>
12. Институт физико-химической биологии им. Белозерского МГУ (Москва) <http://www.belozersky.msu.ru/>
13. Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск) <http://www.bionet.nsc.ru/>
14. Интернет-журнал «BioMed Central» <http://www.biomedcentral.com/>, Яз. англ.
15. Интернет-журнал «BioMedNet» <http://www.bmn.com/>, Яз. англ.
16. Проект «Вся биология» <http://sbio.info/>
17. Российский химико-технический университет им. Д.И. Менделеева - <http://www.muctr.ru/>
18. Ставропольский государственный аграрный университет <http://www.stgau.ru/>
19. ФГБУ НИИ по изучению лепры (Астрахань) <http://inlep.ru/>
20. Электронная библиотека методических указаний, учебно-методических пособий СпбГТУРП <http://nizgr.narod.ru/kafvse.htm>.

– использование возможностей электронной почты преподавателя. Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться со студентами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

– использование средств представления учебной информации (электронных учебных пособий и практикумов, применение новых технологий для проведения очных (традиционных) лекций и семинаров с использованием презентаций и т. д.). Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций.

– использование интегрированных образовательных сред, где главной составляющей являются не только применяемые технологии, но и содержательная часть, т. е. информационные ресурсы (доступ к мировым информационным ресурсам, на базе которых строится учебный процесс);

– использование виртуальной обучающей среды (LMS Moodle «Электронное образование») или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров

6.3. Программное обеспечение, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

6.3.1. Программное обеспечение

| Наименование программного обеспечения | Назначение |
|---|--|
| Adobe Reader | Программа для просмотра электронных документов |
| Платформа дистанционного обучения LMS Moodle | Виртуальная обучающая среда |
| Mozilla FireFox | Браузер |
| Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office Visio 2013 | Пакет офисных программ |
| 7-zip | Архиватор |
| Microsoft Windows 7 Professional | Операционная система |
| Kaspersky Endpoint Security | Средство антивирусной защиты |
| Google Chrome | Браузер |
| Notepad++ | Текстовый редактор |
| OpenOffice | Пакет офисных программ |
| Opera | Браузер |
| Microsoft Security Assessment Tool. Режим доступа: http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273 (Free) | Программы для информационной безопасности |

| Наименование программного обеспечения | Назначение |
|---|--|
| Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232 (Free) | |
| R | Программная среда вычислений |
| VirtualBox | Программный продукт виртуализации операционных систем |
| VLC Player | Медиапроигрыватель |
| VMware (Player) | Программный продукт виртуализации операционных систем |
| Far Manager | Файловый менеджер |
| Sofa Stats | Программное обеспечение для статистики, анализа и отчетности |
| WinDjView | Программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu |
| IBM SPSS Statistics 21 | Программа для статистической обработки данных |

6.3.2. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

| |
|---|
| <i>Наименование современных профессиональных баз данных, информационных справочных систем</i> |
| Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий ООО «ИВИС» http://dlib.eastview.com Имя пользователя: AstrGU Пароль: AstrGU |
| Электронные версии периодических изданий, размещённые на сайте информационных ресурсов www.polpred.com |
| Электронный каталог Научной библиотеки АГУ на базе MARK SQL НПО «Информ-систем» https://library.asu.edu.ru/catalog/ |
| Электронный каталог «Научные журналы АГУ» https://journal.asu.edu.ru/ |
| Корпоративный проект Ассоциации региональных библиотечных консорциумов (АРБИКОН) «Межрегиональная аналитическая роспись статей» (МАРС) – сводная база данных, содержащая полную аналитическую роспись 1800 названий журналов по разным отраслям знаний. Участники проекта предоставляют друг другу электронные копии отсканированных статей из книг, сборников, журналов, содержащихся в фондах их библиотек. http://mars.arbicon.ru |
| Справочная правовая система КонсультантПлюс. Содержится огромный массив справочной правовой информации, российское и региональное законодательство, судебную практику, финансовые и кадровые консультации, консультации для бюджетных организаций, комментарии законодательства, формы документов, проекты нормативных правовых актов, международные правовые акты, правовые акты, технические нормы и правила. http://www.consultant.ru |

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

7.1. Паспорт фонда оценочных средств

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Геном человека и генетическая паспортизация» проверяется сформированность у

обучающихся компетенций, указанных в разделе 3 настоящей программы. Этапность формирования данных компетенций в процессе освоения образовательной программы определяется последовательным освоением дисциплин (модулей) и прохождением практик, а в процессе освоения дисциплины (модуля) – последовательным достижением результатов освоения содержательно связанных между собой разделов, тем.

Таблица 6 – Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля), результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств

| № п/п | Контролируемый раздел, темf дисциплины (модуля) | Код контролируемой компетенции (компетенций) | Наименование оценочного средства |
|-------|--|--|---|
| 1 | Тема 1 Геном человека | ПК-1, ПК-3 | Вопросы к семинару, вопросы для тематической дискуссии |
| 2 | Тема 2 Генетический полиморфизм | ПК-1, ПК-3 | Задания для контрольной работы |
| 3 | Тема 3 Мутации и генетический полиморфизм | ПК-1, ПК-3 | задания для контрольной работы, темы рефератов |
| 4 | Тема 4 Генные сети и гены предрасположенности | ПК-1, ПК-3 | Вопросы для коллоквиума |
| 5 | Тема 5 Методы анализа генетического полиморфизма | ПК-1, ПК-3 | задания для контрольной работы |
| 6 | Тема 6 Генетическая паспортизация | ПК-1, ПК-3 | Задания для контрольной работы, вопросы для тематической дискуссии, темы для докладов |

7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания

Таблица 7 - Показатели оценивания результатов обучения в виде знаний

| Шкала оценивания | Критерии оценивания |
|----------------------------|---|
| 5 «отлично» | демонстрирует глубокое знание теоретического материала, умение обоснованно излагать свои мысли по обсуждаемым вопросам, способность полно, правильно и аргументированно отвечать на вопросы, приводить примеры |
| 4 «хорошо» | демонстрирует знание теоретического материала, его последовательное изложение, способность приводить примеры, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя |
| 3 «удовлетворительно» | демонстрирует неполное, фрагментарное знание теоретического материала, требующее наводящих вопросов преподавателя, допускает существенные ошибки в его изложении, затрудняется в приведении примеров и формулировке выводов |
| 2 «неудовлетворительно» | демонстрирует существенные пробелы в знании теоретического материала, не способен его изложить и ответить на наводящие вопросы преподавателя, не может привести примеры |

Таблица 8 - Показатели оценивания результатов обучения в виде умений и владений

| Шкала оценивания | Критерии оценивания |
|------------------|---|
| 5 | демонстрирует способность применять знание теоретического материала |

| | |
|----------------------------|--|
| «отлично» | при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы |
| 4 «хорошо» | демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя |
| 3 «удовлетворительно» | демонстрирует отдельные, несистематизированные навыки, испытывает затруднения и допускает ошибки при выполнении заданий, выполняет задание при подсказке преподавателя, затрудняется в формулировке выводов |
| 2 «неудовлетворительно» | не способен правильно выполнить задание |

7.3. Контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)

Тема 1 Геном человека

1. Семинар

1. Понятие генома, гена, что характеризует эти понятия.
2. Геном человека. Чем представлен геном человека, структурно-функциональные особенности организации.
3. Программа «Геном человека». Задачи, участники проекта, перспективы дальнейшего развития. Когда был создан «черновой вариант» генома человека. Когда был полностью секвенирован геном человека.
4. Что такое сиквенс и как его получить
5. Направления в геномике и что они изучают.

Тема 2 Генетический полиморфизм

1. Контрольная работа

1. Понятие генетического полиморфизма.
2. Качественный генетический полиморфизм.
3. Количественный генетический полиморфизм
4. Однонуклеотидные замены, их значение

Тема 3 Мутации и генетический полиморфизм

1. Контрольная работа

1. Понятие мутаций.
2. Классификация мутаций.
3. Генетический груз.
4. Моногенные, полигенные и мультифакторные наследственные болезни.
5. Предиктивная (предсказательная) медицина.

2. Рефераты

1. Новые достижения проекта «Геном человека»
2. Революция в генетическом картировании
3. Перспективы функциональной геномики
4. Проект «Протеом человека»
5. Современные технологические платформы в геномике и протеомике
6. Рак как эволюционный процесс

7. Роль геномики в изучении рака
8. Молекулярный контроль клеточной пролиферации
9. Новые методы диагностики рака
10. Новые подходы к лечению рака
11. Материнский эффект цитоплазмы
12. Старение с точки зрения молекулярной генетики

Тема 4 Генные сети и гены предрасположенности

1. Коллоквиум

1. Понятие генные сети, их взаимодействие в организме;
2. Горизонтальная и вертикальная интеграция локальных генных сетей, интеграторы генных сетей.
3. Генные сети и болезни, генные, интегральные и адаптивные взаимодействия.
4. Гены предрасположенности: гены «внешней среды», гены «триггеры» (метаболические шунты) и гены клеточных рецепторов, гены иммунной защиты, гены «старения», гены предрасположенности к мультифакторным заболеваниям.
5. Стратегия поиска генов предрасположенности

Тема 5 Методы анализа генетического полиморфизма

1. Контрольная работа

1. Базовые методы идентификации мутаций: метод блот-гибридизации, метод полимеразной цепной реакции.
2. Первичная идентификация мутаций: метод анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК, денатурирующий градиентный гель-электрофорез, метод гетеродуплексного анализа, метод химического расщепления некомплементарных сайтов, метод тестирования «неполноценного» белка, метод масс-спектрометрии и метод биочипов.
3. Идентификация известных мутаций: метод ПЦР-опосредованного сайт-направленного мутагенеза, амплификация рефрактерной мутационной системы, лигирование синтетических олигонуклеотидных концов, метод аллель-специфических олигонуклеотидов, ПЦР в реальном времени.
4. Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма: денатурирующая жидкостная хроматография высокого разрешения, метод поверхностного плазмонного резонанса, методы ДНК-чипов, метод масс-спектрометрии

Тема 6 Генетическая паспортизация

1. Контрольная работа

1. Понятие генетического паспорта.
2. Этические принципы предиктивной медицины.
3. Гены, ассоциированные с мультифакторными заболеваниями и нарушениями жизненно важных функций организма
4. Болезни и гены предрасположенности
5. Генетический паспорт: определение генетической уникальности каждого человека; болезни и патологические состояния, доступные для генетического тестирования.
6. Генетическое тестирование как путь выявления наследственной предрасположенности к заболеваниям, их мониторинга и ранней профилактики.
7. Построение генетической карты (генетического паспорта)

2. Доклады

1. Болезни и гены предрасположенности:
- Бронхиальная астма

- Остеопороз
- Диабет
- Нейродегенеративные заболевания
- Сердечно-сосудистые заболевания
- Геномика акушерской патологии
- Невынашивание беременности

Вопросы и задания для дискуссии:

1. Как вы отнесетесь к известию, что генетический паспорт станет обязательным.
2. Как вы измените (не измените) свою жизнь, если узнаете, что у вас высокая вероятность (предрасположенность) к какому-либо заболеванию.
3. Этические нормы введения генетических паспортов.
4. Генетическая паспортизация: за и против.

Перечень экзаменационных вопросов

1. Понятие генома, геном человека.
2. Строение генома человека.
3. Повторяющиеся последовательности: виды повторов, локализация в хромосоме. Уникальные гены. Сателлитная ДНК.
4. Ген. Строение гена.
5. Проект геном человека.
6. Мутации. Виды мутаций
7. Миссенс-мутации, нонсенс-мутации, мутации со сдвигом рамки считывания.
8. Генетический груз
9. Понятие генетического полиморфизма
10. Мультифакториальные заболевания
11. Генные сети и их взаимодействие в организме
12. Гены предрасположенности и болезни
13. Методы анализа генетического полиморфизма
14. Понятие генетического паспорта
15. Предиктивная медицина
16. Построение генетического паспорта
17. Генетическое тестирование

Таблица 9 – Примеры оценочных средств с ключами правильных ответов

| № п/п | Тип задания | Формулировка задания | Правильный ответ | Время выполнения (в минутах) |
|--|-------------|----------------------|------------------|------------------------------|
| Код и наименование проверяемой компетенции | | | | |
| ПК-1. Способен к выполнению фундаментальных, прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии; | | | | |

| № п/п | Тип задания | Формулировка задания | Правильный ответ | Время выполнения (в минутах) |
|-------|------------------------|--|--|------------------------------|
| 1. | Задание закрытого типа | <p>Псевдогены – это ...</p> <p>А) аналоги структурных генов</p> <p>Б) нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок и не экспрессирующиеся в клетке</p> <p>В) функциональные аналоги структурных генов.</p> <p>Г) нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок, но экспрессирующиеся в клетке</p> | Б) нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок и не экспрессирующиеся в клетке | 2 |
| 2. | | <p>Участок ДНК, который является частью гена, но не содержит информации о последовательности аминокислот белка – это ... :</p> <p>А) праймер</p> <p>Б) ген</p> <p>В) экзон</p> <p>Г) интрон</p> | Г) интрон | 1 |
| 3. | | <p>Секвенирование – это</p> <p>А) определение нуклеотидной последовательности</p> <p>Б) выделение ДНК</p> <p>В) встраивание нужного гена в другую молекулу ДНК</p> <p>Г) специфическое расщепление молекулы ДНК</p> <p>Д) получение большого количества копий ДНК</p> | А) определение нуклеотидной последовательности | 2 |
| 4. | | <p>Промотор - это</p> <p>А) область, регулирующая включение и выключение генов; Б) кодирующая последовательность внутри гена; В) область, где заканчивается транскрипция; Г) некодирующая последовательность внутри гена; Д) область присоединения фермента для начала транскрипции.</p> | Д) область присоединения фермента для начала транскрипции | 2 |
| 5. | | <p>Кем был предложен термин «геном»?</p> <p>А) Винклером</p> <p>Б) Морганом</p> <p>В) Менделем</p> <p>Г) Купфером</p> | А) Винклером | 1 |
| 6. | Задание открытого типа | <p>Назовите чем представлена регуляторная часть гена прокариот и какие функции выполняют эти структуры</p> | <p>Регуляторная часть гена включает: промотор – область, с которой начинается транскрипция; активатор – область, присоединения регуляторных белков; терминатор – область</p> | 7 |

| № п/п | Тип задания | Формулировка задания | Правильный ответ | Время выполнения (в минутах) |
|---|------------------------|---|---|------------------------------|
| | | | окончания транскрипции | |
| 7. | | Дайте определение понятию ДНК-библиотека (геномная библиотека) | Это набор ДНК всего организма, который хранится в виде отдельных участков ДНК – отдельных вставках в векторах | 5 |
| 8. | | Назовите основное отличие генома прокариот от эукариот | Прокариоты не имеют ядра, их единственная чаще кольцевая ДНК, геном построен компактно, количество некодирующих последовательностей минимально, размер генома $10^6 - 10^7$ п.о., гены собраны в опероны, могут быть плазмиды, в генах отсутствуют интроны. | 10 |
| 9. | | Назовите направления геномики | Сравнительная геномика, функциональная геномика, медицинская геномика, протеомика, фармакогеномика, этногеномика | 5 |
| 10. | | Мультифакториальные заболевания – это | заболевания, имеющие наследственную предрасположенность, для развития которых необходимо неблагоприятное сочетание полиморфизмов (замен в определенных локусах генов) и факторов среды | 3 |
| № п/п | Тип задания | Формулировка задания | Правильный ответ | Время выполнения (в минутах) |
| Код и наименование проверяемой компетенции | | | | |
| ПК-3. Способен применять методические основы проектирования при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии | | | | |
| 1. | Задание закрытого типа | Геном – это А) совокупность генов каждого организма Б) совокупность генов популяции | Д) суммарная ДНК клетки, содержащаяся в гаплоидном наборе хромосом | 2 |

| № п/п | Тип задания | Формулировка задания | Правильный ответ | Время выполнения (в минутах) |
|-------|------------------------|---|--|------------------------------|
| | | В) несколько генов, кодирующих ферменты общего метаболического пути и имеющие общую регуляторную область Г) суммарная ДНК клетки, содержащаяся в диплоидном наборе хромосом Д) суммарная ДНК клетки, содержащаяся в гаплоидном наборе хромосом | | |
| 2. | | β -цепь глобина человека является по отношению к α -цепи глобина и миоглобина человека А) паралогом Б) ортологом В) ксенологом | А) паралогом | 2 |
| 3. | | SNP – это А) нуклеотидная последовательность в молекуле ДНК Б) изменения последовательности ДНК, не влияющие на экспрессию гена В) однонуклеотидная замена в ДНК-последовательности Г) короткие повторяющиеся участки ДНК | В) однонуклеотидная замена в ДНК-последовательности | 2 |
| 4. | | Генные сети это: А) группа координировано экспрессирующихся генов, контролирующих выполнение определенной функции организма. Б) общая генетическая информация, содержащаяся в генах организма, или генетический состав клетки. В) это большая часть эукариотического генома с неизвестными функциями или не выполняющая определённые функции. Г) участок ДНК, который является частью гена и содержит информацию о последовательности аминокислот белка. | А) группа координировано экспрессирующихся генов, контролирующих выполнение определенной функции организма. | 3 |
| 5. | | Что такое микросателлиты? А) варьирующие участки (локусы) в ядерной ДНК и ДНК органелл (митохондрий и пластид), состоящие из повторяющихся фрагментов длиной от 1 до 6 пар оснований Б) варьирующие участки (локусы) в ядерной ДНК и ДНК органелл (митохондрий и пластид), состоящие из не повторяющихся фрагментов длиной от 1 до 6 пар оснований В) варьирующие участки (локусы) в РНК, состоящие из повторяющихся фрагментов длиной от 1 до 6 пар оснований | А) варьирующие участки (локусы) в ядерной ДНК и ДНК органелл (митохондрий и пластид), состоящие из повторяющихся фрагментов длиной от 1 до 6 пар оснований | 3 |
| 6. | Задание открытого типа | Что должен содержать вектор для клонирования ДНК | Точку начала репликации (origin для автономной репликации); сильный | 7 |

| № п/п | Тип задания | Формулировка задания | Правильный ответ | Время выполнения (в минутах) |
|-------|-------------|---|---|------------------------------|
| | | | промотор (для экспрессии гена); селективный маркер (чтобы вести отбор рекомбинантных ДНК); наличие уникального сайта рестрикции (для разрезания рестриктазой) | |
| 7. | | Что такое генетический паспорт и какую информацию можно получить с помощью него | индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям. С помощью генетического паспорта можно узнать: носительство моногенных заболеваний; досимптоматическая диагностика заболеваний с поздней манифестацией; предрасположенность к мультифакториальным заболеваниям | 10 |
| 8. | | Из чего состоит филогенетическое дерево | Филогенетическое дерево состоит из ветвей, узлов, листьев и корня | 4 |
| 9. | | Назовите виды мобильных генетических элементов | IS-элементы, транспозоны, вирусные и невирусные ретротранспозоны | 3 |
| 10. | | К генетическим маркерам относится | Митохондриальная ДНК, У-хромосома, микросателлиты | 3 |

7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

Курс Геном человека и генетическая паспортизация состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении практических работ, лабораторных работ и семинарских занятий, а также частично выносятся на самостоятельное изучение дома и в научно-информационных центрах. Теоретические знания, полученные из лекционного курса, закрепляются на практических и семинарских занятиях. Промежуточные срезы знаний проводятся после изучения основных разделов дисциплины в форме контрольных работ, на семинарах, коллоквиумах. Дисциплина заканчивается экзаменом.

Для экзамена студент должен набрать по итогам изучения дисциплины 100 баллов. Половину этих баллов 50 % студент набирает в виде рейтинга в течение семестра, 50 % - зарабатывает на экзамене. Для семестрового рейтинга необходимо иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на семинарских занятиях, выполнять лабораторные работы. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

- посещаемость – 10 %;
- успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 20 %;
- практические работы – 20 %.

В течение всего обучения студенты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения. Основными целями введения балльно-рейтинговой аттестации являются:

1. Стимулирование повседневной систематической работы студентов;
2. Снижение роли случайностей при сдаче экзаменов и/или зачетов;
3. Повышение ответственности в учебе;
4. Исключение возможности протектирования не очень прилежных студентов;
5. Создание объективных критериев при определении кандидатов на продолжение обучения (магистратура, аспирантура и т.п.);
6. Повышение мотивации студентов к освоению профессиональных образовательных программ на базе более высокой дифференциации оценки результатов их учебной работы;

Таблица 10 – Технологическая карта рейтинговых баллов по дисциплине (модулю)

| № п/п | Контролируемые мероприятия | Количество мероприятий / баллы | Максимальное количество баллов | Срок представления |
|----------------------------|---|--------------------------------|--------------------------------|--------------------|
| Основной блок | | | | |
| 1. | Ответ на занятии | 3/2 | 6 | По расписанию |
| 2. | Ответ на семинарском занятии, коллоквиуме | 2/5 | 10 | По расписанию |
| 3. | Решение задач | 3/3 | 9 | По расписанию |
| 4. | Контрольная работа | 3/5 | 15 | По расписанию |
| Всего | | | 40 | - |
| Блок бонусов | | | | |
| 5. | Посещение занятий | | 5 | По расписанию |
| 6. | Своевременное выполнение всех заданий | | 5 | По расписанию |
| Всего | | | 10 | - |
| Дополнительный блок | | | | |

| № п/п | Контролируемые мероприятия | Количество мероприятий / баллы | Максимальное количество баллов | Срок представления |
|--------------|----------------------------|--------------------------------|--------------------------------|--------------------|
| 7. | Экзамен | | | В конце семестра |
| Всего | | | 50 | - |
| ИТОГО | | | 100 | - |

Таблица 11 – Система штрафов (для одного занятия)

| Показатель | Балл |
|--|------|
| Нарушение учебной дисциплины | -1 |
| Пропуск занятия без уважительной причины | -1 |

Таблица 12 – Шкала перевода рейтинговых баллов в итоговую оценку за семестр по дисциплине (модулю)

| Сумма баллов | Оценка по 4-балльной шкале |
|--------------|----------------------------|
| 90–100 | 5 (отлично) |
| 85–89 | 4 (хорошо) |
| 75–84 | |
| 70–74 | |
| 65–69 | 3 (удовлетворительно) |
| 60–64 | |
| Ниже 60 | 2 (неудовлетворительно) |

При реализации дисциплины (модуля) в зависимости от уровня подготовленности обучающихся могут быть использованы иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

а) Основная литература:

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика : Рек. М-вом образования и науки РФ в качестве учеб. пособ. для студ. ун-тов, ... по направлению 510600 - Биология и биологическим спец.; Отв. ред.: Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. - 4 изд. ; стер. - Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с.
2. Геномика. Роль в медицине / С. Примроуз, Р. Тваймен ; пер. с англ.-2-е изд. (эл.). -М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2014. -277 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
3. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>

б) Дополнительная литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. – 224 с. – ISBN 978-5-9704-4857-1 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html>

2. Клаг У.С., Каммингс М. Основы генетики; пер. с англ. А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина. – М. : Техносфера, 2007. – 896 с.
3. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 592 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
4. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп., 2010. – 832 с.: ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
5. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс]: учебник/ Р.Г. Заяц [и др.]. – Электрон. текстовые данные. – Минск: Вышэйшая школа, 2017. – 480 с. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/90714.html>. – ЭБС «IPRbooks».
4. Молекулярная характеристика локусов, содержащих динуклеотидные микросателлиты, генома партеногенетической ящерицы *Darevskia unisexualis*: Монография. - М.: Прометей, 2013. – 102 с. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
5. Мусорная ДНК. Путешествие в темную материю генома / Н. Кэри; пер. с англ. А. Капанадзе. – Эл. изд. 339 с. – М.: Лаборатория знаний, 2016. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
6. Пухальский В.А. Введение в генетику : (краткий конспект лекций): Рек. М-вом сел. хоз-ва РФ в качестве учеб. пособ. для студ. вузов, обучающихся по агрономическим спец. – М. : КолосС, 2007. – 224 с.
7. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия : Рек. М-вом образования РФ в качестве учеб. пособ. для вузов – 2-е изд. ; исправ. и доп. – Новосибирск : Сибирское унив. изд-во, 2004. – 496 с.

в) Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимый для освоения дисциплины (модуля)

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Каталог содержит более 15 000 наименований изданий. www.studentlibrary.ru. Регистрация с компьютеров АГУ
2. Электронная библиотечная система издательства ЮРАЙТ, раздел «Легендарные книги». www.biblio-online.ru, <https://urait.ru/>
3. Электронная библиотечная система IPRbooks. www.iprbookshop.ru

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Практические занятия по дисциплине «Геном человека и генетическая паспортизация» проводятся в специализированной аудитории, предназначенной для работы с биологическими объектами, содержащей необходимое лабораторное оборудование и наглядный материал. Лаборатория оснащена термостатами, центрифугами, химической посудой, химическими реактивами и др., ПЦР-лаборатория, в которой имеется следующее оборудование: анализатор нуклеиновых кислот, мини центрифуга, амплификатор, термостат, вортекс, гель-документирующая система, трансиллюминатор, электрофорез, дозаторы, автоматические пипетки и др. Для проведения лекций и ряда практических занятий используется интерактивная форма проведения занятий с применением компьютера и мультимедийного проектора в специализированной аудитории.

Рабочая программа дисциплины (модуля) при необходимости может быть адаптирована для обучения (в том числе с применением дистанционных образовательных технологий) лиц с

ограниченными возможностями здоровья, инвалидов. Для этого требуется заявление обучающихся, являющихся лицами с ограниченными возможностями здоровья, инвалидами, или их законных представителей и рекомендации психолого-медико-педагогической комиссии. Для инвалидов содержание рабочей программы дисциплины (модуля) может определяться также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).

10. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) ПРИ ОБУЧЕНИИ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Рабочая программа дисциплины (модуля) при необходимости может быть адаптирована для обучения (в том числе с применением дистанционных образовательных технологий) лиц с ограниченными возможностями здоровья, инвалидов. Для этого требуется заявление обучающихся, являющихся лицами с ограниченными возможностями здоровья, инвалидами, или их законных представителей и рекомендации психолого-медико-педагогической комиссии. При обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья учитываются их индивидуальные психофизические особенности. Обучение инвалидов осуществляется также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).

Для лиц с нарушением слуха возможно предоставление учебной информации в визуальной форме (краткий конспект лекций; тексты заданий, напечатанные увеличенным шрифтом), на аудиторных занятиях допускается присутствие ассистента, а также сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков. Текущий контроль успеваемости осуществляется в письменной форме: обучающийся письменно отвечает на вопросы, письменно выполняет практические задания. Доклад (реферат) также может быть представлен в письменной форме, при этом требования к содержанию остаются теми же, а требования к качеству изложения материала (понятность, качество речи, взаимодействие с аудиторией и т. д.) заменяются на соответствующие требования, предъявляемые к письменным работам (качество оформления текста и списка литературы, грамотность, наличие иллюстрационных материалов и т. д.). Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями слуха проводится в письменной форме, при этом используются общие критерии оценивания. При необходимости время подготовки к ответу может быть увеличено.

Для лиц с нарушением зрения допускается аудиальное предоставление информации, а также использование на аудиторных занятиях звукозаписывающих устройств (диктофонов и т. д.). Допускается присутствие на занятиях ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь. Текущий контроль успеваемости осуществляется в устной форме. При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам.

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, на аудиторных занятиях, а также при проведении процедур текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации могут быть предоставлены необходимые технические средства (персональный компьютер, ноутбук или другой гаджет); допускается присутствие ассистента (ассистентов), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь (занять рабочее место, передвигаться по аудитории, прочитать задание, оформить ответ, общаться с преподавателем).