

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

СОГЛАСОВАНО
Руководитель ОПОП


Н.А. Ломтева

«29» апреля 2025 г.

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой фундаментальной
биологии


Н.А. Ломтева

«29» апреля 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА»

Составитель(и)

**Ломтева Н.А., д.б.н., доцент, зав.кафедрой
фундаментальной биологии;
Кузина Т.В., к.б.н., доцент кафедры
фундаментальной биологии**

Согласовано с работодателями:

**Сопрунова И.В. врач-генетик медико-
генетической консультации областного
перинатального центра
ГБУЗ АО Александрo-Мариинской областной
клинической больницы;
Козлова Н.В., зав.лабораторией молекулярной
генетики и физиологии Волжско-Каспийского
филиала ФГБНУ «ВНИРО»**

Направление подготовки /
специальность

06.03.01 Биология

Направленность (профиль) /
специализация ОПОП

Биомедицина и генетика

Квалификация (степень)

бакалавр

Форма обучения

очная

Год приёма

2025

Курс

4

Семестр(ы)

7

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

1.1. Целями освоения дисциплины (модуля) «Геном человека» является углубление знаний о молекулярных механизмах реорганизации генома человека, а также методах геномных исследований, в том числе способах извлечения функциональной информации из имеющихся геномных последовательностей.

1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):

- ознакомить с теоретическими основами строения и механизмами функционирования генома человека;
- ознакомить с новейшими направлениями в области исследования генома человека, их задачами и методами;
- сформировать представление об основных принципах применения современных молекулярно-генетических методов и технологий в теоретической и практической генетики;
- дать представление об этических и правовых нормах использования достижений молекулярно-генетических исследований в медицине.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП

2.1. Учебная дисциплина (модуль) «Геном человека» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений и осваивается в седьмом семестре.

Теоретической основой курса «Геном человека» являются фундаментальные понятия о структурно-функциональной организации генома человека, молекулярных механизмах передачи и реализации наследственного материала. Данная дисциплина освещает вопросы структурно-функциональной организации генома эукариот, в частности человека, методов исследования, применения знаний о структуре генома в генной терапии.

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

Генетика, Структурно-функциональная организация генома, Молекулярные основы клеточной дифференцировки и адаптации, Биохимия.

Знания:

– основные термины и понятия фармации, молекулярно-клеточные основы действия лекарственных средств на организм: распределение, превращения и выведение лекарственных средств из организма, механизмы воздействия на организм, их физиологические и биохимические основы.

Умения:

– проводить исследования лекарственных средств: делать выбор препаратов в соответствии с задачами исследований;

– рассчитывать дозы, объемы введения, оценивать эффективность действия препаратов навыками правильного выбора и применения фармакологических препаратов.

Навыки:

– разработка стратегии в области исследований лекарственных средств, ее эффективности в соответствии с поставленными задачами.

2.3. Последующие учебные дисциплины (модули) и (или) практики, для которых необходимы знания, умения, навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем):

ДНК-диагностика, Производственная практика (преддипломная практика, в том числе научно-исследовательская работа).

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Процесс освоения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующей(их) компетенции(ий) в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки / специальности:

- а) универсальной (ых) (УК) –
- б) общепрофессиональной (ых) (ОПК) -
- в) профессиональной (ых) (ПК) – ПК-1. Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств.

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 основные термины и понятия фармации, молекулярно-клеточные основы действия лекарственных средств на организм; распределение, превращения и выведение лекарственных средств из организма, механизмы воздействия на организм, их физиологические и биохимические основы.	ИПК-1.1.1 Основные механизмы действия лекарственных средств на рецепторы, Основы взаимодействия лекарств с клеточными структурами;	ИПК-1.2.1 Определять, к каким классам принадлежат рецепторы, описывать механизмы активации и инактивации рецепторов. Определять, какие клеточные структуры могут быть мишенями для лекарственного воздействия	ИПК-1.3.1 Методами экспериментального изучения воздействия лекарств на клеточные мембраны, молекулярными методами для изучения взаимодействий лекарств с клеточными компонентами
	ПК-1.2. Умеет проводить исследования лекарственных средств; делать выбор препаратов в соответствии с задачами исследований; рассчитывать дозы,	ИПК-1.1.2 Какие факторы влияют на процесс распределения лекарственных средств в организме: как различные ткани и органы влияют на доступность препарата, роль	ИПК-1.2.2 Анализировать влияние физиологических характеристик различных тканей и органов на распределение лекарств, оценивать барьерные	ИПК-1.3.2 Методами оценки роли белков плазмы в связывании лекарств, проведение расчетов по связыванию лекарств с различными типами белков плазмы и их

Код компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
		Знать (1)	Уметь (2)	Владеть (3)
	объемы введения, оценивать эффективность действия препаратов навыками правильного выбора и применения фармакологических препаратов.	белков плазмы в связывании и транспорте лекарств;	функции органов	взаимосвязь с эффективностью терапии
	ПК-1.3. Владеет (имеет практический опыт) навыками разработки стратегии в области исследований лекарственных средств, ее эффективности в соответствии с поставленными задачами.	ИПК-1.1.3 Механизм воздействия на организм: иммунологические механизмы воздействия. Роль различных систем в реакции на лечение	ИПК-1.2.3 Понимать основные иммунологические механизмы, задействованные в ответе организма на лекарственные препараты, оценивать роль иммунной системы в патогенезе заболеваний	ИПК-1.3.3 Методы анализа взаимодействия систем организма в реакции на лечение, методы оценки клинических последствий взаимодействия систем и их влияние на эффективность терапии

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Общая трудоемкость дисциплины в соответствии с учебным планом составляет 4 зачетные единицы (144 часа).

Трудоемкость отдельных видов учебной работы студентов представлена 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	4
Объем дисциплины в академических часах	144
Контактная работа обучающихся с преподавателем (всего), в том числе (час.):	46,25
- занятия лекционного типа, в том числе:	14
- практическая подготовка (если предусмотрена)	
- занятия семинарского типа (семинары, практические, лабораторные), в том числе:	28

Вид учебной и внеучебной работы	для очной формы обучения
- практическая подготовка (если предусмотрена)	2
- консультация (предэкзаменационная)	2
- промежуточная аттестация по дисциплине	0,25
Самостоятельная работа обучающихся (час.)	97,75
Форма промежуточной аттестации обучающегося (зачет/экзамен), семестр (ы)	экзамен – 7 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. Структурно-функциональная характеристика генома человека. Проект «Геном человека»	2		4					15,75	21,75	Доклады
Тема 2. Экспрессия генов. Транскрипция, трансляция, сплайсинг	2		5					15	22	Тест, коллоквиум
Тема 3. Мутации. Классификация и механизмы	4		4	2				15	27	Тест
Тема 4. Последствия мутаций - генетические болезни	2		5					16	23	Кейс
Тема 5. Геном человека и практическая медицина	2		4					18	24	Коллоквиум
Тема 6. Локализация генов	2		4					18	24	Рефераты с презентацией
Консультации									2	
Контроль промежуточной аттестации									0,25	Экзамен
Итого за весь период	14		26	2			2	97,75	144	

Примечание: Л – лекция; ПЗ – практическое занятие, семинар; ЛР – лабораторная работа; ПП – практическая подготовка; КР / КП – курсовая работа / курсовой проект; СР – самостоятельная работа

Таблица 3. Матрица соотношения разделов, тем учебной дисциплины (модуля) и формируемых компетенций

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Кол-во часов	Код компетенции				Общее количество компетенций
		ПК-1	
Тема 1. Структурно-функциональная характеристика генома человека. Проект «Геном человека»	21,75	*				1
Тема 2. Экспрессия генов. Транскрипция, трансляция, сплайсинг	22	*				1

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Кол-во часов	Код компетенции				Общее количество компетенций
		ПК-1	
Тема 3. Мутации. Классификация и механизмы	27	*				1
Тема 4. Последствия мутаций - генетические болезни	23	*				1
Тема 5. Геном человека и практическая медицина	24	*				1
Тема 6. Локализация генов	24	*				1
Консультации	2					
КПА	0,25					
Итого	144					

Краткое содержание каждой темы дисциплины (модуля)

Тема 1 Структурно-функциональная характеристика генома человека. Проект «геном человека»

Общая характеристика генома. Строение ДНК. Структура хромосом. Структура центромерных и теломерных областей. Проект «Геном человека», цели, задачи, перспективы.

Тема 2 Экспрессия генов. Транскрипция, трансляция, сплайсинг

Гены. Закономерности распределения генов по хромосомам. Экзон-интронная структура генов. Виды генов. Экспрессия генов. Транскрипция и механизмы ее регуляции. Трансляция. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг.

Тема 3 Мутации. Классификация и механизмы

Мутации. Механизмы мутаций. Спонтанные мутации. Индуцированные мутации. Полезные, вредные и нейтральные мутации. Соматические и генеративные мутации. Генные, хромосомные, геномные хромосомы. Специфика и скорость мутирования у человека. Химические, физические и биологические мутагены. Генетика пола.

Тема 4 Последствия мутаций - генетические болезни

Менделевское наследование аутосомных генов. Менделевское наследование генов в X- и Y-хромосомах. Геномный импринтинг.

Тема 5 Геном человека и практическая медицина

Генетический скрининг новорожденных и взрослых. Этические и юридические аспекты генетического скрининга. Лечение генетических нарушений. Анализ генов и их экспрессии с помощью биочипов.

Тема 6 Локализация генов

Молекулярная структура геномов. Сегменты ДНК и их классификация. Гены, кодирующие РНК. Гены, кодирующие белки. Тандемные повторы. Повторяющиеся последовательности, рассеянные по всему геному. Последовательности в области центромер и теломер. Геномы органелл.

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 лекционные, практические и 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 отводится 28,75 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
Тема 1 Структурно-функциональная характеристика генома человека. Проект «геном человека» Общая характеристика генома. Строение ДНК. Структура хромосом. Структура центромерных и теломерных областей. Проект «Геном человека», цели, задачи, перспективы.	21,75	Подготовка к докладу
Тема 2 Экспрессия генов. Транскрипция, трансляция, сплайсинг Гены. Закономерности распределения генов по хромосомам. Экзон-интронная структура генов. Виды генов. Экспрессия генов. Транскрипция и механизмы ее регуляции. Трансляция. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг.	22	Подготовка к коллоквиуму
Тема 3 Мутации. Классификация и механизмы Мутации. Механизмы мутаций. Спонтанные мутации. Индуцированные мутации. Полезные, вредные и нейтральные мутации. Соматические и генеративные мутации. Генные, хромосомные, геномные хромосомы. Специфика и скорость мутирования у человека. Химические, физические и биологические мутагены. Генетика пола.	27	Подготовка к тесту
Тема 4 Последствия мутаций - генетические болезни Менделевское наследование аутосомных генов. Менделевское наследование генов в X- и Y-хромосомах. Геномный импринтинг.	23	реферирование
Тема 5 Геном человека и практическая медицина Генетический скрининг новорожденных и взрослых. Этические и юридические аспекты генетического скрининга. Лечение генетических нарушений. Анализ генов и их экспрессии с помощью биочипов.	24	Подготовка к коллоквиуму
Тема 6 Локализация генов Молекулярная структура геномов. Сегменты ДНК и их классификация. Гены, кодирующие РНК. Гены, кодирующие белки. Тандемные повторы. Повторяющиеся последовательности, рассеянные по всему геному. Последовательности в области центромер и теломер. Геномы органелл.	24	Реферирование

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).

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

Формы представления: устное сообщение на семинаре, оформление доклада по вопросу (до 5-8 страниц, оформление стандартное для студенческих работ), представление презентации по вопросу, разработка и представление схемы, отражающей основное содержание изучаемого процесса или явления.

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.

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. Структурно-функциональная характеристика генома человека. Проект «Геном человека»	Обзорная лекция	Доклады	Не предусмотрено
Тема 2. Экспрессия генов. Транскрипция, трансляция, сплайсинг	Лекция-диалог	Тест, коллоквиум	Не предусмотрено
Тема 3. Мутации. Классификация и механизмы	Обзорная лекция	Фронтальный опрос, выполнение тестовых заданий	Не предусмотрено
Тема 4. Последствия мутаций - генетические болезни	Лекция-диалог	Кейс	Не предусмотрено
Тема 5. Геном человека и практическая медицина	Лекция-диалог	Коллоквиум	Не предусмотрено
Тема 6. Локализация генов	Лекция	Рефераты с презентацией	Не предусмотрено

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. ГосНИИГенетика (Москва) <http://www.genetika.ru/>
2. Институт белка РАН (г. Пущино Московской обл.) <http://www.protres.ru/>
3. Институт биоорганической химии им. М. М. Шемякина и Ю. А. Овчинникова РАН (Москва) <http://www.ibch.ru/>
4. Институт биофизики СО РАН (Красноярск) <http://www.ibp.ru/> – Режим доступа свободный
5. Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН (Москва) <http://www.eimb.ru/>
6. Институт физико-химической биологии им. Белозерского МГУ (Москва) <http://www.belozersky.msu.ru/>
7. Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск) <http://www.bionet.nsc.ru/>

8. Интернет-журнал «BioMed Central» <http://www.biomedcentral.com/>, Яз. англ.
9. Интернет-журнал «BioMedNet» <http://www.bmn.com/>, Яз. англ.
10. Проект «Вся биология» <http://sbio.info/>
11. Российский химико-технический университет им. Д.И. Менделеева - <http://www.muctr.ru/>
12. Ставропольский государственный аграрный университет <http://www.stgau.ru/>
13. Электронная библиотека методических указаний, учебно-методических пособий СПбГТУРП <http://nizrp.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) Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: http://www.microsoft.com/enus/download/details.aspx?id=6232 (Free)	Программы для информационной безопасности
VirtualBox	Программный продукт виртуализации операционных систем

Наименование программного обеспечения	Назначение
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>
<u>Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий ООО «ИВИС»</u> http://dlib.eastview.com <i>Имя пользователя: AstrGU</i> <i>Пароль: AstrGU</i>
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» 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

Контролируемый раздел, тема дисциплины (модуля)	Код контролируемой компетенции (компетенций)	Наименование оценочного средства
Тема 1. Структурно-функциональная характеристика генома человека. Проект «Геном человека»	ПК-1	Темы докладов
Тема 2. Экспрессия генов. Транскрипция, трансляция, сплайсинг	ПК-1	Тестовые задания, вопросы для коллоквиума
Тема 3. Мутации. Классификация и механизмы	ПК-1	Тестовые задания
Тема 4. Последствия мутаций - генетические болезни	ПК-1	Кейс-задания
Тема 5. Геном человека и практическая медицина	ПК-1	Вопросы для коллоквиума
Тема 6. Локализация генов	ПК-1	Темы рефератов с презентацией

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 «отлично»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала 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
Шкала оценивания	Критерии оценивания
3 «удовлетворительно»	демонстрирует отдельные, несистематизированные навыки, не способен применить знание теоретического материала при выполнении заданий, 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. Структурно-функциональная характеристика генома человека. Проект «Геном человека».

Темы докладов

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. Старение с точки зрения молекулярной генетики

Тема 2. Экспрессия генов. Транскрипция, трансляция, сплайсинг.

Вопросы для коллоквиума

1. Рекомбинация ДНК — механизм кроссинговера.
2. Процессы транскрипции и трансляции.
3. Строение РНК. Виды РНК, особенности строения и функции.
4. Отличия РНК от ДНК.
5. Ген с точки зрения молекулярной генетики.
6. Информационные взаимоотношения между ДНК, РНК и белками.
7. Понятие экспрессии генов.
8. Процессы транскрипции и трансляции, основные участники.
9. Этапы трансляции.
10. Генетический код и его свойства.

Тема 3. Мутации. Классификация и механизмы.

Тест

1. В молекуле ДНК наблюдаются изменения нуклеотидов. К каким последствиям это может привести?
 1. Аномалии аутосом
 2. Хромосомные заболевания
 3. Аномалия половых хромосом
 4. Транслокации
 5. Генные заболевания

2. В результате действия излучения на последовательность нуклеотидов ДНК утеряны 2 нуклеотида. Какая из перечисленных видов мутаций произошла в цепи ДНК?

1. Инверсия
2. Делеция
3. Дупликация
4. Репликация
5. Транслокация

3. Среди населения некоторых районов тропической Африки распространена серповидноклеточная анемия, про которую эритроциты имеют форму серпа. Какое генетическое явление лежит в основе появления этой болезни?

1. Генная мутация
2. Хромосомная абберация
3. Модификация
4. Геномная мутация
5. Трансдукция

Тема 4. Последствия мутаций - генетические болезни

Кейс задания.

1. В одном из фермерских хозяйств случайно родился ягненок с укороченными ногами. Но такое уродство оказалось выгодно для человека, т.к. он не мог перепрыгнуть через изгородь. И фермеры оставили его для дальнейшего продолжения рода. Вскоре была создана новая порода овец.

О каком типе изменчивости идет речь.

Предложите способ выведения новой породы коротконогих овец.

2. Определите, верное или неверное утверждение. Аргументируйте свой выбор.

1. При Фенилкетонурии (ФКУ) содержание фенилаланина в крови снижается.
2. ФКУ клинически можно выявить в первые дни жизни ребенка.
3. У большинства детей, страдающих ФКУ светлые волосы и голубая радужная оболочка.

3. Укажите вероятность рождения больных детей в семье, в которой отец болен ФКУ, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а мать гетерозиготна по анализируемому гену:

- 1) 100%
- 2) 50%
- 3) 25%
- 4) 0%

Тема 5. Геном человека и практическая медицина

Вопросы для коллоквиума

1. Методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Популяционный метод. Цитогенетический метод. Биохимический и иммунологический методы. Молекулярно-генетические методы
2. Хромосомные болезни: этиология и классификация хромосомных болезней. Болезнь Дауна. Синдром Эдвардса. Синдром Патау. Синдром Шерешевского-Тернера. Синдром Клайнфельтера.
3. Массовый неонатальный биохимический скрининг. Муковисцидоз. Фенилкетонурия. Врожденный гипотиреоз. Аденогенитальный синдром. Галактоземия.
4. Моногенные болезни. Этиология и классификация моногенных заболеваний. Спинаocerebellарная атаксия I типа. Миотоническая дистрофия. Атаксия Фридрейха. Гемофилия А. Псевдомиодистрофия Дюшенна.

5. Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальный или цитоплазматический тип наследования. Однородительские дисомии и геномный импринтинг. Болезни экспансии. Синдром Мартина-Белл. Мтотоническая дистрофия Хорея Гентингтона. Миодистрофия Ландузи-Дежерина как пример заболевания, обусловленного нарушением эпигенетической регуляции экспрессии генов

Тема 6. Локализация генов.

Темы рефератов

1. Локализация гена в группе сцепления: картирование летальных мутаций, селективные схемы скрещиваний.
2. Хромосомные перестройки. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт.
3. Определение локализация генов с помощью гибридизации нуклеиновых кислот.
4. Гены, кодирующие РНК.
5. Последовательности в области центромер и теломер.
6. Локализация генов в половой хромосоме X.
7. Локализация генов в половой хромосоме Y.

Перечень вопросов и заданий, выносимых на экзамен

1. Структурно-функциональная организация митохондриального генома человека.
2. Структурно-функциональная организация ядерного генома человека: общая характеристика.
3. Ядерные гены человека: строение, классификация, геномная организация.
4. Мульти- и супергенные семейства ядерного генома человека.
5. Некодирующая ДНК ядерного генома человека: псевдогены, усеченные гены, фрагменты генов и интроны.
6. Умеренно- и высокоповторяющаяся ДНК человека.
7. Нормальный кариотип человека. Группы хромосом человека и их общая характеристика.
8. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне транскрипции.
9. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне процессинга РНК.
10. Регуляция экспрессии генов у человека на уровне трансляции.
11. Эпигенетические механизмы регуляции экспрессии генов у человека.
12. Общие принципы генетической регуляции индивидуального развития человека.
13. Генные мутации у человека.
14. Хромосомные мутации у человека.
15. Соматические мутации у человека. Наследственные синдромы с повышенной нестабильностью хромосом. Митохондриальная наследственность и генеалогическое древо человечества

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 использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств				
1.	Задание закрытого типа	Основные задачи международной программы «геном человека»: а) определение нуклеотидных	а	2

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
		последовательностей всех хромосом б) сравнение геномов разных людей в) идентификация генов г) сравнение геномов разных видов		
2.		Какая из перечисленных стран не приняла участия в секвенировании человеческого генома: а) США б) Китай в) Австралия г) Франция	в	2
3.		Цель секвенирования генома – установление: а) размеров генома б) последовательности нуклеотидов в) содержания А-Т г) соотношения А-Т/ГЦ пар нуклеотидов д) изменения метаболизма	б	2
4.		На рисунке схематически изображена структура генома человека. Буквой X на ней обозначены: а) последовательности экзонов; б) последовательности генов тРНК; в) микросателлитные последовательности; г) последовательности транспозонов	а	3
5.		Ген «А», расположенный в коротком плече 13 хромосомы, отвечает за синтез продукта «А». Ген «В», расположенный в коротком плече 15 хромосомы, отвечает за синтез продукта «В». Оба продукта участвуют в гормональной регуляции. Продукт «А» образует белки-рецепторы клеток мишеней. Продукт «В» образует соответствующий гормон белковой природы. Выберите мутации, которые могут привести к гипофункции клеток, продуцирующих гормон. 1. Уменьшение экспрессивности гена «В» 2. Уменьшение пенетрантности гена «А» 3. Дупликация гена «В» 4. Трисомия по 15 паре хромосом	1 5 7	5-7

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
		5. Делеция промоторной части гена «В» 6. Синдром Патау 7. Уменьшение пенетрантности гена «В»		
6.	Задание открытого типа	В каком году международный проект «Геном человека» начал свою работу?	2000 год	2-4
7.		Какова цель секвенирования генома?	Установление последовательности нуклеотидов	2-4
8.		<div data-bbox="384 562 922 938" data-label="Diagram"> </div> <p>Для секвенирования фрагмента ДНК использовали метод Сэнгера. Приготовили реакционную смесь, разделили её на четыре пробирки и добавили различные терминирующие нуклеотиды. После репликации полученные фрагменты ДНК детектировали гель-электрофорезом. Определите: реплицированный фрагмент ДНК по электрофореграмме и секвенированный участок ДНК.</p>	Реплицированный фрагмент: ГАТТЦГАГЦТГА Секвенированный фрагмент: ЦТААГЦТЦАЦТ	5-7
9.	22-я хромосома человека имеет разные варианты моно и трисомии, делеции длинного плеча, транслокации. С помощью какого метода можно определить вариант хромосомной мутации?	Цитогенетический	3-5	
10.	Назовите кодовую единицу генетического кода	триплет	2-3	

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

Курс Геном человека состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении лабораторных работ и семинарских занятий, а также частично выносится 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	1/4	4	По расписанию
2.	Выполнение индивидуального задания	2/3	6	По расписанию
3.	Коллоквиум	2/9	18	По расписанию
4.	Контрольные работы и тесты	2/6	12	По расписанию
Всего			40	-
Блок бонусов				
5.	Посещение занятий		5	По расписанию
6.	Своевременное выполнение всех заданий		5	По расписанию
Всего			10	-
Дополнительный блок				
7.	Экзамен		50	
Всего			50	-
ИТОГО			100	-

Таблица 11. Система штрафов (для одного занятия)

Показатель	Балл
Опоздание на занятие	- 0,5
Нарушение учебной дисциплины	- 1
Неготовность к занятию	- 3
Пропуск занятия без уважительной причины	- 2

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)	Зачтено
85–89	4 (хорошо)	
75–84		
70–74		
65–69	3 (удовлетворительно)	
60–64		
Ниже 60	2 (неудовлетворительно)	Не зачтено

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)

8.1. Основная литература:

1. Алаторцева, Т. А. Структура и функционирование геномов : учебное пособие для бакалавров / Т. А. Алаторцева. — Москва : Ай Пи Ар Медиа, 2022. — 102 с. — ISBN 978-5-4497-2021-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/127563.html>
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. Савченко, В. К. Геном человека : эволюция, технологии, этика / В. К. Савченко. - Минск : Белорус. наука, 2022. - 379 с. - ISBN 978-985-08-2859-0.
4. Макконки Э. Геном человека, пер. с англ. Н.Н. Хромова-Борисова. - М. : Техносфера, 2008. - 228 с. - (Мир биологии и медицины).

8.2. Дополнительная литература:

1. Геном, клонирование, происхождение человека : Под общ. ред. Л.И. Курочкина. - Фрязино : Век-2, 2004. - 224с. - (Наука для всех).
2. 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»).
3. 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»).

4. Кребс, Дж. Гены по Льюину / Дж. Кребс, Э. Голдштейн, С. Килпатрик ; перевод И. А. Кофиади [и др.] ; под редакцией Д. В. Ребрикова, Н. Ю. Усман. — 4-е изд. — Москва : Лаборатория знаний, 2021. — 920 с. — ISBN 978-5-93208-506-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/105765.html>

5. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0.

6. Разин С.В., Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном, Издательство: "Бином. Лаборатория знаний", 2012. - 176 с

8.3. Интернет-ресурсы, необходимые для освоения дисциплины (модуля):

1. Электронная библиотечная система IPRbooks www.iprbookshop.ru
2. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента» www.studentlibrary.ru

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Практические занятия по дисциплине Геном человека проводятся в специализированной аудитории на 22 посадочных мест, 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 (№101, 213).

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).