МИНОБРНАУКИ РОССИИ

АСТРАХАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 11 июня 2020 г. |  | 18 июня 2020 г. |

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**Генетика человека**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| Составитель(-и) | **Ломтева Н.А., д.б.н., профессор кафедры физиологии, морфологии, генетики и биомедицины** |
| Направление подготовки | **06.06.01 Биологические науки** |
| Направленность (профиль) ОПОП  | **Генетика** |
| Квалификация  | **«Исследователь. Преподаватель-исследователь»** |
| Форма обучения | **заочная** |
| Год приема  | **2020** |

Астрахань – 2020

**1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

1.1. Целями освоения дисциплины (модуля) «Генетика человека» являются изучение генетики человека, исследование закономерностей наследования патологических признаков и полиморфизмов у человека, изучение новейших достижений молекулярной генетики и их применение в клинической практике.

1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):

1. Сформировать систему знаний о биологической основе наследственности и изменчивости человека;
2. изучить роль молекулярно-генетических и клеточных механизмов функционирования организма в норме и патологии для эффективной диагностики, профилактики и лечения наиболее распространенных заболеваний;
3. уметь применять современные молекулярно-генетические методы и технологии в теоретической и практической медицине;
4. 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) «Генетика человека» относится к вариативной части (обязательные дисциплины)

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

- Общая генетика,

- Экологическая генетика.

Знания: современных проблем фундаментальной биологии в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения поставленных задач.

Умения: использование современных представлений биологии для решения поставленных задач

Навыки:использование фундаментальных навыков при решении современных задач

2.3. Перечень последующих учебных дисциплин (модулей), для которых необходимы знания, умения и навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем):

- Научно-исследовательская деятельность.

**3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

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

профессиональных (ПК): ПК-1, ПК-2.

**Таблица 1.**

**Декомпозиция результатов обучения**

|  |  |
| --- | --- |
| Код компетенции | Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля) |
| Знать | Уметь | Владеть |
| **ПК-1:** Обладает готовностью к пониманию современных проблем биологии и использует фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач. | современные проблемы биологии и фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач.  | использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач. | навыками использования фундаментальных биологических представлений в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач. |
| **ПК-2:** Обладает способностью к знанию и использованию основных теорий, концепций и принципов в избранной области деятельности, способностью к системному мышлению. | основные теории, концепции и принципы в избранной области деятельности, навыки системного мышления. | применять знания и навыки использования основных теорий, концепций и принципов в избранной области деятельности, способностью к системному мышлению. | знаниями и навыками использования основных теорий, концепций и принципов в избранной области деятельности, способностью к системному мышлению. |

**4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Дисциплина проводится в 4 семестре. Объем дисциплины (модуля) 4 зачетных единицы, 144 часа, из них 132 часа приходится на самостоятельную работу аспирантов.

**Таблица 2.**

**Структура и содержание дисциплины (модуля)**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| №п/п | Наименование радела, темы | Семестр | Неделя семестра | Контактная работа(в часах) | Самостоят. работа | Формы текущего контроля успеваемости *(по темам)*Форма промежуточной аттестации *(по семестрам)* |
| Л | ПЗ | ЛР |
| 1 | Тема 1. Введение в генетику человека | 4 |  |  | 1 |  | 15 | Реферат |
| 2 | Тема 2. Цитогенетические методы кариотипирования генома человека | 4 |  |  | 1 |  | 17 | Реферат, Контрольная работа |
| 3 | Тема 3. Генетическое консультирование | 4 |  |  | 1 |  | 17 | Семинар |
| 4 | Тема 4. Современные методы диагностики наследственных болезней | 4 |  | 1 | 1 |  | 17 | Контрольная работа |
| 5 | Тема 5. Психогенетика когнитивных функций и девиантного поведения | 4 |  | 1 | 1 |  | 17 | Семинар |
| 6 | Тема 6. Пренатальная диагностика хромосомных болезней | 4 |  | 1 | 1 |  | 17 | Реферат, Семинар |
| 7 | Тема 7. Методы исследования структурно-функциональной организации хромосом в эмбриогенезе | 4 |  | 1 | 1 |  | 15 | Реферат, Контрольная работа |
| 8 | Тема 8. Методы анализа генетического полиморфизма | 4 |  |  | 1 |  | 17 | Реферат, Контрольная работа |
| **ИТОГО** |  |  | **4** | **8** |  | **132** | **Дифференцированный ЗАЧЕТ**  |

**Таблица 3.**

**Матрица соотнесения разделов, тем учебной дисциплины (модуля)**

**и формируемых в них компетенций**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Темы, разделыдисциплины | Кол-вочасов | Компетенции |
| ПК1 | ПК 2 | общее количество компетенций |
| Тема 1. Введение в генетику человека | 16 | \* | \* | 2 |
| Тема 2. Цитогенетические методы кариотипирования генома человека | 18 | \* | \* | 2 |
| Тема 3. Генетическое консультирование | 18 | \* | \* | 2 |
| Тема 4. Современные методы диагностики наследственных болезней | 19 | \* | \* | 2 |
| Тема 5. Психогенетика когнитивных функций и девиантного поведения | 19 | \* | \* | 2 |
| Тема 6. Пренатальная диагностика хромосомных болезней | 19 | \* | \* | 2 |
| Тема 7. Методы исследования структурно-функциональной организации хромосом в эмбриогенезе | 17 | \* | \* | 2 |
| Тема 8. Методы анализа генетического полиморфизма | 18 | \* | \* | 2 |

**Краткое содержание** **дисциплины (модуля)**

**1. Введение в генетику человека**

Особенности человека как объекта генетического исследования. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. Нозологическая форма и болезнь. Международные проекты исследования генома человека: «Нuman Genome Project», «Human Genome Diversity». Методы генетики человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические, методы рекомбинаптных ДНК, ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот. «Геномная дактилоскопия».

**2. Цитогенетические методы изучения генома человека**

Строение генома человека. Секвенирование генов и геномов. Современные методы секвенирования: секвенирование генов и геномов, производительность, масштаб производимых работ. Цитогенетический метод исследования: кариотип человека, цитологические характеристики генотипа, методы окрашивания хромосом, методы приготовления препаратов для кариотипирования.

**3. Оценка генетического риска и генетическое консультирование**

Задачи генетического консультирования, показания. Этапы: диагностика, оценка генетического риска, заключение. Оценка генетического риска для различных групп наследственных патологий. Евгеника. Кровное родство. Скрининговые генетические обследования. Пренатальная диагностика. Задачи регионального медико-генетического центра.

**4. Современные методы диагностики наследственных болезней**

Генеалогический анализ. Методика расчета генетического риска. Диагностическое значение. Биохимические методы. Цитогенетические методы: метод дифференциального окрашивания хромосом (G-окраска), FISH-метод.

**5. Психогенетика когнитивных функций и девиантного поведения**

Психогенетика интеллекта. Психогенетика и проблемы одаренности. Психогенетика девиантного поведения.

**6. Диагностика хромосомных болезней**

Пренатальная диагностика: предмет и задачи. Методы оценки состояния плода. Скринирующие методы исследования состояния плода: ультразвуковой, биохимический, цитогенетический, молекулярный, иммунологический скрининг. Инвазивная пренатальная диагностика. Принципы и методы диагностики хромосомных болезней. Принципы и методы диагностики моногенных болезней. Современные направления в пренатальной диагностике.

**7. Структурно-функциональная организация хромосом в эмбриогенезе**

Структурная организация ядрышкообразующих районов хромосом человека. Метилирование ДНК и регуляция активности генов. Анализ статуса метилирования ДНК хромосом методом ник-трансляции in situ. Анализ особенностей метилирования метафазных хромосом человека с помощью моноклональных антител.

**8.** **Методы анализа генетического полиморфизма**

Базовые методы идентификации мутаций. Первичная идентификация мутаций. Идентификация известных мутаций. Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма. 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 некомплементарных сайтов, метод тестирования «неполноценного» белка, метод масс-спектрометрии и метод биочипов.

**5. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ
ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

5.1. **Указания по организации и проведению лекционных, практических (семинарских) и лабораторных занятий с перечнем учебно-методического обеспечения**

На самостоятельную работу аспиранта по дисциплине Генетика человека отводится 120 часов. 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;

- подготовка к зачету.

5.2. **Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)**

**Таблица 4.**

**Содержание самостоятельной работы обучающихся**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Номер радела (темы) | Темы/вопросы, выносимые на самостоятельное изучение | Кол-во часов | Формы работы  |
| Тема 1. Введение в генетику человека | * «Геномная дактилоскопия».
* Международные проекты исследования генома человека: «Нuman Genome Project», «Human Genome Diversity».
* Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические, методы рекомбинаптных ДНК, ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот.
 | 15 | Реферат |
| Тема 2. Цитогенетические методы кариотипирования генома человека | * Строение генома человека.
* Секвенирование генов и геномов.
* Современные методы секвенирования: секвенирование генов и геномов.
* Современные методы секвенирования: общие принципы, приборы, производительность, масштаб производимых работ.
* Цитогенетический метод исследования.
 | 17 | Реферат, Контрольная работа |
| Тема 3. Оценка генетического риска и генетическое консультирование | * Задачи генетического консультирования, показания.
* Этапы: диагностика, оценка генетического риска, заключение.
* Оценка генетического риска для различных групп наследственных патологий.
* Евгеника.
* Кровное родство.
* Скрининговые генетические обследования. Пренатальная диагностика.
* Задачи регионального медико-генетического центра.
 | 17 | Семинар |
| Тема 4. Современные методы диагностики наследственных болезней | * Методы генетики, используемые для диагностики наследственных болезней человека.
* Генеалогический анализ.
* Методика расчета генетического риска.
* Диагностическое значение.
* Биохимические методы.
* Цитогенетические методы: кариотипирование, метод дифференциального окрашивания хромосом (G-окраска), FISH-метод.
 | 17 | Контрольная работа |
| Тема 5. Психогенетика когнитивных функций и девиантного поведения | * Психогенетика интеллекта.
* Психогенетика и проблемы одаренности.
* Психогенетика девиантного поведения.
 | 17 | Семинар |
| Тема 6. Диагностика хромосомных болезней | * Пренатальная диагностика: предмет и задачи.
* Методы оценки состояния плода.
* Скринирующие методы исследования состояния плода: ультразвуковой, биохимический, цитогенетический, молекулярный, иммунологический скрининг.
* Инвазивная пренатальная диагностика.
* Принципы и методы диагностики хромосомных болезней.
* Принципы и методы диагностики моногенных болезней.
* Современные направления в пренатальной диагностике.
 | 17 | Реферат, Семинар |
| Тема 7. Структурно-функциональная организация хромосом в эмбриогенезе | * Структурная организация ядрышкообразующих районов хромосом человека.
* Метилирование ДНК и регуляция активности генов.
* Анализ статуса метилирования ДНК хромосом методом ник-трансляции *in situ.*
* Анализ особенностей метилирования метафазных хромосом человека с помощью моноклональных антител.
 | 15 | Реферат, Контрольная работа |
| Тема 8. Методы анализа генетического полиморфизма | * Базовые методы идентификации мутаций.
* Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма.
* 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 некомплементарных сайтов, метод тестирования «неполноценного» белка, метод масс-спектрометрии и метод биочипов.
 | 17 | Реферат, Контрольная работа |

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

**Требования к подготовке, содержанию, и оформлению письменных работ**

**Реферат**

Титульный лист.

Содержание.

**Введение.**Во введении кратко излагаются: актуальность темы, оценка степени разработанности темы. Необходимо сформулировать цель и конкретные задачи работы.

**Основная часть** (должна содержать не менее двух-трех параграфов, которые, в свою очередь, могут быть разделены на пункты и подпункты, каждый параграф, доказательно раскрывая отдельную проблему или одну из её сторон, логически является продолжением предыдущего, в основной части могут быть представлены таблицы, графики, схемы, диаграммы).Основная часть реферата должна представлять собой изложение проблемы, заявленной в названии, анализ и обобщение литературы, которую аспиранту удалось предварительно изучить, по возможности, изложение точек зрения на проблему разных исследователей и позиции самого аспиранта.

**Заключение.** В заключении аспирант обобщает изложенное. Заключение должно содержать в сжатом виде, тезисно, без аргументации, концепцию работы, выводы и обобщения, результаты исследования, по возможности, практические рекомендации, перспективы дальнейшего изучения проблемы.

**Список использованных источников**. Библиографический список должен включать фундаментальные работы по теме и последние публикации (если таковые имеются). **Приложение.** Если есть важные схемы, графики, иллюстрации и т.д., то их целесообразно включать в приложение после библиографического списка, но возможно их включение в основной текст реферата. Реферат является самостоятельной работой одного аспиранта. Работы в соавторстве нескольких аспирантов к рассмотрению не принимаются. Работы, заимствованные из системы Internet, не оцениваются.

**Порядок защиты реферата**

Рефераты могут быть представлены и защищены на семинарах, научно-практических конференциях, а также использоваться как зачетные работы по пройденным темам.

1. На защиту должен быть представлен сам реферат и текст его защиты в печатном виде (без наличия текста реферата защита невозможна).

2. Автор реферата зачитывает основные положения своей работы, которые должны отражать актуальность выбранной темы, ссылки на первоисточники, основные выводы и перспективы исследования. Время выступления семь-восемь минут.

3. Автор реферата отвечает на вопросы преподавателя и коллег.

**Критерии оценки реферата**

Реферат проверяется преподавателем, защищается аспирантом и оценивается по следующим критериям.

1. Актуальность темы исследования.

2. Соответствие содержания теме.

3. Глубина проработки материала.

4. Правильность и полнота использования источников.

5. Соответствие оформления реферата требованиям и стандартам.

6. Последовательность и содержательность выступления, качество ответов на вопросы аудитории.

**6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ**

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

6.1**. Образовательные технологии**

В соответствии с требованиями ФГОС ВО (уровень подготовки кадров высшей квалификации) по направлению подготовки реализация компетентностного подхода должна предусматривать широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий (компьютерных симуляций, деловых и ролевых игр, разбор конкретных ситуаций, психологические и иные тренинги, диспуты, дебаты, портфолио круглые столы и пр.) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития требуемых компетенций обучающихся. Учебные занятия по дисциплине могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах on-line и/или off-line в формах: видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме чат, форума, чата, выполнения виртуальных практических и/или лабораторных работ и др)

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Название образовательной технологии | Темы, разделы дисциплины | Краткое описание применяемой технологии |
| Лекция-дискуссия | Темы 1, 2. | Преподаватель использует ответы учеников на поставленные вопросы и организует свободный обмен мнениями в интервалах между логическими разделами. Это оживляет процесс обучения, активизирует познавательную деятельность аудитории, позволяет преподавателю управлять коллективным мнением группы и использовать его в целях убеждения. |
| Лекция-консультация | Темы 1, 2. | Вначале лектор кратко излагает основные вопросы темы, а затем отвечает на вопросы обучаемых. На ответы отводится до 50% учебного времени. В конце занятия проводится краткая дискуссия, которая подытоживается преподавателем. Подобные занятия проводятся, когда тема носит сугубо практический характер.  |
| Проблемная лекция | Темы 1, 2. | Проблемная лекция, являясь учебной моделью деятельности специалистов по разрешению проблемных ситуаций, обеспечивает развертку и усвоение теоретического содержания интерактивного обучения. |
| Реферат | Темы 1-8 | Продукт самостоятельной работы учащегося, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее. |
| Контрольная работа | Тема 4,7,8 | Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений, обучающегося. |

6.2. **Информационные технологии**

 Самостоятельная работа аспирантов подкреплена учебно-методическим и информационным обеспечением, включающим учебники, учебно-методические пособия, конспекты лекций. К учебно-методическим материалам Астраханского государственного университета аспиранты имеют доступ через официальный сайт университета - <http://asu.edu.ru/>, раздел Образование, образовательный интернет портал АГУ - http://learn.asu.edu.ru/login/index.php.

 Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться с аспирантами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций.

Использование виртуальной обучающей среды (или системы управления обучением LМS Moodle) или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров

**6.3. Перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**

1. **Перечень электронных ресурсов, предоставляемых Научной библиотекой АГУ на 2020-2021 гг., которые могут быть использованы для информационного обеспечения 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 в настоящее время содержит около 15000 наименований. [www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru/).

**II Перечень лицензионного программного обеспечения 2020-2021 уч.г.**

|  |  |
| --- | --- |
| Наименование программного обеспечения | Назначение |
| Adobe Reader | Программа для просмотра электронных документов |
| Платформа дистанционного обучения LМS 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 |
| Eclipse | Среда разработки |
| Far Manager | Файловый менеджер |
| Lazarus | Среда разработки |
| Notepad++ | Текстовый редактор |
| OpenOffice | Пакет офисных программ |
| Opera | Браузер |
| PascalABC.NET | Среда разработки |
| PyCharm EDU | Среда разработки |
| R | Программная среда вычислений |
| Scilab | Пакет прикладных математических программ |
| Sofa Stats | Программное обеспечение для статистики, анализа и отчетности |
| VirtualBox | Программный продукт виртуализации операционных систем |
| VLC Player | Медиапроигрыватель |
| VMware (Player) | Программный продукт виртуализации операционных систем |
| WinDjView | Программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu |
| Maple 18 | Система компьютерной алгебры |
| Microsoft Visual Studio | Среда разработки |
| Oracle SQL Developer | Среда разработки |
| IBM SPSS Statistics 21 | Программа для статистической обработки данных |

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

**7.1. Паспорт фонда оценочных средств**

**Таблица 5**

**Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля),**

**результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Контролируемые разделы (этапы) практики | Код контролируемой компетенции (компетенций)  | Наименование оценочного средства |
| 1 | Тема 1. Введение в генетику человека | ПК-1, ПК-2 | Реферат |
| 2 | Тема 2. Цитогенетические методы кариотипирования генома человека | ПК-1, ПК-2 | Реферат, Контрольная работа |
| 3 | Тема 3. Генетическое консультирование | ПК-1, ПК-2 | Семинар |
| 4 | Тема 4. Современные методы диагностики наследственных болезней | ПК-1, ПК-2 | Контрольная работа |
| 5 | Тема 5. Психогенетика когнитивных функций и девиантного поведения | ПК-1, ПК-2 | Семинар |
| 6 | Тема 6. Пренатальная диагностика хромосомных болезней | ПК-1, ПК-2 | Реферат, Семинар |
| 7 | Тема 7. Методы исследования структурно-функциональной организации хромосом в эмбриогенезе | ПК-1, ПК-2 | Реферат, Контрольная работа |

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

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Генетика 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**

**Показатели оценивания результатов обучения**

|  |  |
| --- | --- |
| Шкала оценивания | Критерии оценивания |
| «Зачтено» | Дан полный, развернутый ответ на поставленные вопросы. Ответ четко структурирован, логичен, изложен литературным языком с использованием современной терминологии. Могут быть допущены 2-3 неточности или незначительные ошибки, исправленные аспирантом. |
| «Не зачтено | Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Ответ представляет собой разрозненные знания с существенными ошибками по вопросам. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа аспиранта.Или ответ на вопрос полностью отсутствует, или отказ от ответа |

**7.3. Контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности**

**Тема 1 Введение в генетику человека**

**1. Реферат**

1. Геномная дактилоскопия

2. Международный проект исследования генома человека: «Нuman Genome Project»

3. Международный проект исследования генома человека: «Human Genome Diversity».

4. клинико-генеалогический метод

5. Близнецовый метод

6. Цитогенетический метод

7. Популяционно-статистический метод

8. Биохимический метод

9. Методы рекомбинаптных ДНК

10. Метод ПДРФ

11. Метод ПЦР

12. Гибридизация нуклеиновых кислот.

**Тема 2 Цитогенетические методы кариотипирования генома человека**

**1. Реферат**

1. Основные показания для цитогенетического исследования

2. Этапы кариотипирования

3. Методы экспресс-диагностики определения Х и Y хроматина

4. CISS-Гибридизация

5. Многоцветная FISH

6. Интерфазная цитогенетика

7. Использование ДНК-проб для выявления численных хромосомных аномалий

8. Использование ДНК-проб для выявления микроделеций и транслокаций

**2. Контрольная работа**

* 1. Основные этапы в развитии цитогенетики
	2. Дополнительные хромосомы (В-хромосомы).
	3. Видовые характеристики кариотипа
	4. Индивидуальные характеристики кариотипа
	5. Идентификация хромосомных аномалий
	6. Половой хроматин

**Тема 3. Оценка генетического риска и генетическое консультирование**

**1. Семинар**

1. Показания к медико-генетическому консультированию

2. Этапы медико-генетического консультирования

3. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней

4. Принципы лечения наследственных болезней

5. Виды профилактики наследственных болезней

6. Перспективное и ретроспективное консультирование

7. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний

9. Неонатальный скрининг

**Тема 4. Современные методы диагностики наследственных болезней**

**1. Контрольная работа**

1. Составление родословных

Правила составления родословных. Лицо, по отношению к которому составляется родословная (исследуется наследственность семьи), называется пробандом, его братья и сестры – сибсами. Лица женского пола обозначаются кружком, лица мужского – квадратом. Пробанд отмечается стрелочкой. Символы членов семьи, несущих исследуемый признак, выделяются с помощью цвета или штриховки. Каждому поколению семьи отводится одна строка, на ней слева направо в ряд располагаются символы членов семьи в порядке рождения и соединяются с проведенной над ними горизонтальной линией. Символы лиц, состоящих в браке, соединяются линией брака. Римскими цифрами обозначены последовательные поколения, арабскими – потомки одного поколения.

Задача №1.

Пробанд – голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у которой отец – кареглазый, а мать – голубоглазая. От этого брака родился один голубоглазый сын. Составить родословную семьи, приняв за изучаемый признак голубой цвет глаз.

Задача №2

Пробанд страдает гемофилией. У его матери и отца нормальная свертываемость крови. У дедушки со стороны матери гемофилия, а бабушка здорова. Дети пробанда: две дочери и один сын с нормальной свертываемостью крови, другой сын страдает гемофилией. В семье отца больных гемофилией нет. Составить родословную семьи.

Задача №3

Составить родословную своей семьи по наследованию одного из предложенных признаков: цвет глаз (карие, голубые или серые); цвет волос (рыжие, не рыжие); пигментирование кожи лица (веснушки, отсутствие веснушек); острота зрения (близорукость, нормальное).

Задача №4

Определить тип наследования признака. Установить возможные генотипы всех членов родословной.



Задание №1



1. Установить кариотип.

2. Определить пол.

3. Установить тип гетероплоидии.

4. Определить синдром.

Задание №2



1. Установить кариотип.

2. Определить пол.

3. Установить тип гетероплоидии.

4. Определить синдром.

Задание №3



1. Установить кариотип.

2. Определить пол.

3. Установить тип гетероплоидии.

4. Определить синдром.

Задание №4 Определить ложное или истинное утверждение

1. Врачи имеют возможность прогнозировать вероятность рождения второго здорового ребенка, если первый был с наследственным заболеванием.

2. Рекомендации медико-генетических консультаций являются обязательными и не требуют добровольного согласия супругов.

3. Врачи не рекомендуют браки между носителями наследственных заболеваний.

4. Близкородственные браки не влияют на частоту наследственных заболеваний.

**Тема 5. Психогенетика когнитивных функций и девиантного поведения**

**1. Семинар**

1. Психогенетика интеллекта

2. Психогенетика и проблемы одаренности

3. Психогенетика девиантного поведения

**Тема 6. Диагностика хромосомных болезней**

**1. Реферат**

1. Пренатальная диагностика

2. Ультразвуковой скрининг состояния плода

3. Биохимический скрининг состояния плода

4. Цитогенетический скрининг состояния плода

5. Молекулярный скрининг состояния плода

6. Иммунологический скрининг состояния плода

**2. Семинар**

1. Предмет и задачи пренатальной диагностики

2. Методы оценки состояния плода

3. Инвазивная пренатальная диагностика

4. Принципы и методы диагностики хромосомных болезней.

5. Принципы и методы диагностики моногенных болезней.

6. Современные направления в пренатальной диагностике.

**Тема 7. Структурно-функциональная организация хромосом в эмбриогенезе**

**1. Реферат**

1. Метилирование ДНК

2. Механизм метилирования ДНК

3. Вилы метилирования ДНК

**2. Контрольная работа**

1. Организация ядрышкообразующих районов хромосом человека

2. Метилирование ДНК и регуляция активности генов

3. Анализ метилирования ДНК хромосом

4. Анализ особенностей метилирования метафазных хромосом человека

**Тема 8. Методы анализа генетического полиморфизма**

**1. Реферат**

1. Базовые методы идентификации мутаций

2. Первичная идентификация мутаций

3. Идентификация известных мутаций

4. Современные методы идентификации мутаций

5. Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма

**2. Контрольная работа.**

1. Метод блот-гибридизации

2. Метод полимеразной цепной реакции

3. Метод анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК

4. Денатурирующий градиентный гель-электрофорез

5. Метод гетеродуплексного анализа

6. Метод химического расщепления некомплементарных сайтов

7. Метод тестирования «неполноценного» белка

8. Метод масс-спектрометрии

9. метод биочипов

**Вопросы к зачету**

1. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические
2. Нозологическая форма и болезнь
3. Международные проекты исследования генома человека: «Нuman Genome Project», «Human Genome Diversity».
4. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические, методы рекомбинаптных ДНК.
5. Методы медицинской генетики: ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот. «Геномная дактилоскопия».
6. Строение генома человека.
7. Секвенирование генов и геномов.
8. Современные методы секвенирования: секвенирование генов и геномов, производительность, масштаб производимых работ.
9. Задачи генетического консультирования, показания.
10. Этапы: диагностика, оценка генетического риска, заключение.
11. Оценка генетического риска для различных групп наследственных патологий.
12. Евгеника. Кровное родство.
13. Скрининговые генетические обследования. Пренатальная диагностика. Задачи регионального медико-генетического центра.
14. Генеалогический анализ. Методика расчета генетического риска.
15. Диагностическое значение. Биохимические методы.
16. Цитогенетические методы: кариотипирование, метод дифференциального окрашивания хромосом (G-окраска), FISH-метод.
17. Психогенетика интеллекта. Психогенетика и проблемы одаренности. Психогенетика девиантного поведения.
18. Пренатальная диагностика: предмет и задачи. Методы оценки состояния плода.
19. Скринирующие методы исследования состояния плода: ультразвуковой, биохимический, цитогенетический, молекулярный, иммунологический скрининг.
20. Инвазивная пренатальная диагностика. Принципы и методы диагностики хромосомных болезней.
21. Принципы и методы диагностики моногенных болезней. Современные направления в пренатальной диагностике.
22. Структурная организация ядрышкообразующих районов хромосом человека.
23. Метилирование ДНК и регуляция активности генов. Анализ статуса метилирования ДНК хромосом методом ник-трансляции in situ. Анализ особенностей метилирования метафазных хромосом человека с помощью моноклональных антител.
24. Базовые методы идентификации мутаций. Первичная идентификация мутаций. Идентификация известных мутаций.
25. Новые методы детекции мутаций и генетического полиморфизма. Метод блот-гибридизации, метод полимеразной цепной реакции.
26. Проведение первичной идентификации мутаций, используемые методы: 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.

**7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности**

Курс Генетика человека состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении практических 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. Дисциплина заканчивается зачетом.

Для зачета аспирант должен иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на практических занятиях. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

– посещаемость – 20 %;

– успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 40 %;

– практические работы – 40 %.

В течение всего обучения аспиранты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения.

Преподаватель, реализующий дисциплину (модуль), в зависимости от уровня подготовленности обучающихся может использовать иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

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

**а) Основная литература:**

1. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Антонаракис С.Е., Мотулски А.Г. пер. с англ. А.Ш. Латыпов [и др.]; Науч.ред. В.С, Баранов; ред. Т.К. Кащеева, Т.В. Кузнецова. – 4-е изд. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. – 1056 с.
2. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э.Д. – Ростов н/Д : Феникс, 2013. – 319 с. (Медицина.) - ISBN 978-5-222-21045-1 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/
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/

**б) Дополнительная литература:**

1. Генетика / А.А. Жученко, Ю.Л. Гужов, В.А. Пухальский – М. : КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов высш. учеб. заведений) – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5953200692.html> (ЭБС «Консультант студента»).
2. 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. / И. Ф. Жимулев ; Отв. ред.: Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. - 4 изд. ; стер. - Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с.
3. Клаг У.С., Каммингс М. Основы генетики; пер. с англ. А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина. – М. : Техносфера, 2007. – 896 с. (5 экз.).
4. 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»).
5. 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»).
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. (1 экз.)
7. Хроматин: упакованный геном / С.В.Разин, А. А. Быстрицкий.-3-е изд. (эл.). – М. : БИнОм. Лаборатория знаний, 2013. – 172 с.: ил., с. цв. вкл. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).

**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 в настоящее время содержит около 15000 наименований.

 [www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru/).

**9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Практические занятия по дисциплине Генетика человека 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.

При необходимости рабочая программа дисциплины (модуля) может быть адаптирована для обеспечения образовательного процесса инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, в том числе для обучения с применением дистанционных образовательных технологий. Для этого требуется заявление аспиранта (его законного представителя) и заключение психолого-медико-педагогической комиссии (ПМПК).