

MINISTRY OF SCIENCE AND HIGHER EDUCATION OF THE RUSSIAN FEDERATION

**Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education
«National Research Lobachevsky State University of Nizhny Novgorod»**

Институт клинической медицины

УТВЕРЖДЕНО

решением Ученого совета ННГУ

протокол № 10 от 02.12.2024 г.

Working programme of the discipline

Genetics

Higher education level

Specialist degree

Area of study / speciality

31.05.01 - General Medicine

Focus /specialization of the study programme

General Medicine

Mode of study

full-time

Nizhny Novgorod

Year of commencement of studies 2025

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.О.22 Генетика относится к обязательной части образовательной программы.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
ОПК-10: Способен понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности	ОПК-10.1: составляет и планирует решение стандартных профессиональных задач ОПК-10.2: использует информационные, библиографические ресурсы, медико-биологическую терминологию, информационно-коммуникационные технологии ОПК-10.3: знает и учитывает основные требования информационной безопасности	ОПК-10.1: составлять и планирует решение стандартных профессиональных задач ОПК-10.2: использовать информационные, библиографические ресурсы, медико-биологическую терминологию, информационно-коммуникационные технологии ОПК-10.3: Знать и учитывать основные требования информационной безопасности	Реферат Отчет по лабораторным работам	Зачёт: Контрольные вопросы
ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ОПК-5.1: Готов применить алгоритм клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач ОПК-5.2: Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и	ОПК-5.1: Готов применять алгоритм клинико- лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач ОПК-5.2: Оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной,	Контрольная работа Тест Практическая задача	Зачёт: Контрольные вопросы

	функциональной диагностики при решении профессиональных задач ОПК-5.3: Знает принципы функционирования систем органов.	инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач ОПК-5.3: Знать принципы функционирования систем органов.		
--	---	---	--	--

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	3
Часов по учебному плану	108
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	16
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	24
- КСР	1
самостоятельная работа	67
Промежуточная аттестация	0 Зачёт

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе			
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/ лабора- торные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
Тема 1. История развития генетики, предмет, цель, задачи и место генетики среди естественнонаучных дисциплин, практическое использование достижений генетики/Topic 1. History of Genetics. Development, scope, objectives, and place of genetics among natural sciences. Practical applications of genetic advancements	15	2	3	5	10

Тема 2. Взаимодействие неаллельных генов/Topic 2. Interactions between non-allelic genes	11	2	3	5	6
Тема 3. Генетика пола/Topic 3. Genetics of sex	15	2	3	5	10
Тема 4. Кроссинговер и генетическая рекомбинация/Topic 4. Genetic recombination and crossing over	0	2	4	0	3
Тема 4. Мутационный процесс/Topic 4. The mutation process	15	2	3	5	10
Тема 5. Цитогенетика/Topic 5. Cytogenetics	11	2	3	5	6
Тема 6. Генетика человека. Медицинская генетика/Topic 6. Human genetics. Medical genetics	15	2	3	5	10
Тема 7. Популяционная генетика/Topic 7. Population genetics	11	2	3	5	6
Тема 8. Эпигенетика/Topic 8. Epigenetics	14	2	3	5	9
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	108	16	24	41	67

Contents of sections and topics of the discipline

History of Genetics. Development, scope, objectives, and place of genetics among natural sciences. Practical applications of genetic advancements

Basic Concepts of Genetics. Mendel's laws and their conditions of fulfillment. Biological significance and mechanisms of dominance. Interactions between non-allelic genes

Genetics of sex

Processes leading to recombination in bacteria and viruses

Modern Concepts of Variability. Types of variability. Chemical and radiation mutagenesis

Molecular Genetics. Gene expression regulation. Genomics and proteomics. Genetic engineering

Epigenetics

Non-nuclear inheritance

Population Genetics. Principles of selection

Human Genetics. Medical genetics. Oncogenetics

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

Для обеспечения самостоятельной работы обучающихся используются:

Электронные курсы, созданные в системе электронного обучения ННГУ:

1. Genetics, <https://e-learning.unn.ru/course/view.php?id=3118>.

Иные учебно-методические материалы:

Абдукаева Н. С. Деление клетки. Генетика. Молекулярная биология : учебное пособие для иностранных слушателей подготовительного отделения / Абдукаева Н. С., Косенкова Н. С., Васильева Н. В. - Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2021. - 60 с. - Книга из коллекции СПбГПМУ - Медицина. - ISBN 978-5-907565-08-1. <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=807143&idb=0>

5. Assessment tools for ongoing monitoring of learning progress and interim certification in the discipline (module)

5.1 Model assignments required for assessment of learning outcomes during the ongoing monitoring of learning progress with the criteria for their assessment:

5.1.1 Model assignments (assessment tool - Abstract) to assess the development of the competency ОПК-10:

1. Chromosome mosaicism. Causes and consequences.

2. Differential and selective chromosome staining methods: Q-, G-, R-, and other types of staining.

3. Cytogenetic research method (karyotyping): direct and indirect methods of chromosome preparation.

4. Molecular cytogenetic methods: FISH-analysis. Principle, areas of application.

Assessment criteria (assessment tool — Abstract)

Grade	Assessment criteria
pass	структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 10-7 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;
fail	нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

5.1.2 Model assignments (assessment tool - Report on laboratory works) to assess the development of the competency ОПК-10:

1. Monohybrid cross. Inheritance of traits according to G. Mendel's laws in *D. melanogaster*.

2. Inheritance of sex-linked traits in *D. melanogaster*.

3. Linked inheritance and crossing-over. Problem solving.

4. Cytogenetics. Karyotyping.

5. Analysis of pedigrees. Problem solving.

Assessment criteria (assessment tool — Report on laboratory works)

Grade	Assessment criteria
pass	отчеты оформлены согласно требованиям, сданы на проверку не позднее, чем в день последнего занятия (семинарского или лабораторного) в семестре. Внесены все исправления согласно замечаниям преподавателя (возможно на последнем занятии).
fail	отчеты оформлены не по требованиям либо не подготовлены и не сданы в день последнего занятия (семинарского или лабораторного) в семестре. Не исправлены ошибки, не

Grade	Assessment criteria
	проработаны замечания преподавателя.

5.1.3 Model assignments (assessment tool - Control work) to assess the development of the competency ОПК-5:

Option 1

The structure of the gene. The genome of bacteria and viruses.

Diseases with a non-traditional type of inheritance.

Option 2

Features of the plastid and mitochondrial genome structure.

Gene dose compensation

Assessment criteria (assessment tool — Control work)

Grade	Assessment criteria
pass	дан полный и развернутый ответ на все поставленные вопросы, изложение материала логично, хорошие знания учебного материала рациональное использование источников информации
fail	студент не полностью выполнил задание, проявил недостаточный уровень теоретических знаний, контрольная работа содержит противоречивые сведения, задачи в ней решены неверно.

5.1.4 Model assignments (assessment tool - Test) to assess the development of the competency ОПК-5:

- 1) Why does a person need to have two copies of the phenylketonuria allele to have phenylketonuria?
- a) The allele is dominant
 - b) The allele is recessive
 - c) The allele is heterozygous
 - d) The allele is a carrier

2) Duchenne muscular dystrophy (DMD) - X - linked recessive disease. Woman is healthy, but her husband has a DMD. Their son has a DMD. What genotype woman has?

a) $X_D X_d$

b) $X_D X_D$

c) $X_d Y$

d) $X_d X$

3) What is an allele?

a) All the genes in an organism

b) The variant of the gene

c) Two letters means different characters

d) All the characteristics shown by an organism

Assessment criteria (assessment tool — Test)

Grade	Assessment criteria
pass	70 и более процентов правильных ответов на тестовые задания
fail	69 и менее процентов правильных ответов на тестовые задания

5.1.5 Model assignments (assessment tool - Practical task) to assess the development of the competency ОПК-5:

1. Two black rabbits with short hair when crossed with each other gave two rabbits: black with short hair and one white long-haired. Determine the genotypes of parents and offspring. What is the probability of having a white short-haired offspring from these parents?

2. A blue-eyed right-handed man married a brown-eyed right-handed woman. They had two children - a brown-eyed left-handed child and a blue-eyed right-handed child. From the second marriage of this man with another brown-eyed right-handed woman, 9 brown-eyed children were born, and all were right-handed. Write the genotypes of parents and children. What is the probability of having a left-handed blue-eyed child in the first marriage?

3. Recessive, autosomal, unlinked genes determine the development of albinism (a) and deafness (b). The parents have normal hearing. The mother is brunette and the father is albino. They had a deaf albino child. What is the probability that their second child will be completely normal? What is the probability of two completely normal children from such parents? Calculate the probability of having two children from these parents - completely healthy and albino (hearing can be any).

Assessment criteria (assessment tool — Practical task)

Grade	Assessment criteria
pass	обучающийся обладает системными теоретическими знаниями, правильно выполнил практическую задачу, дал полный и развернутый ответ.
fail	обучающийся не обладает достаточным уровнем теоретических знаний, не справился с предложенной практической задачей, не справился с дополнительным заданием.

5.2. Description of scales for assessing learning outcomes in the discipline during interim certification

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно
	не зачтено		зачтено				
<u>Знания</u>	Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Ошибок нет.	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки.
<u>Умения</u>	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами.	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельным и несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
<u>Навыки</u>	Отсутствие базовых навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторым и недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторым и недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов	Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач

Scale of assessment for interim certification

Grade		Assessment criteria
pass		All the competencies (parts of competencies) to be developed within the discipline have

	outstanding	been developed at a level no lower than "outstanding", the knowledge and skills for the relevant competencies have been demonstrated at a level higher than the one set out in the programme.
	excellent	All the competencies (parts of competencies) to be developed within the discipline have been developed at a level no lower than "excellent",
	very good	All the competencies (parts of competencies) to be developed within the discipline have been developed at a level no lower than "very good",
	good	All the competencies (parts of competencies) to be developed within the discipline have been developed at a level no lower than "good",
	satisfactory	All the competencies (parts of competencies) to be developed within the discipline have been developed at a level no lower than "satisfactory", with at least one competency developed at the "satisfactory" level.
fail	unsatisfactory	At least one competency has been developed at the "unsatisfactory" level.
	poor	At least one competency has been developed at the "poor" level.

5.3 Model control assignments or other materials required to assess learning outcomes during the interim certification with the criteria for their assessment:

5.3.1 Model assignments (assessment tool - Control questions) to assess the development of the competency ОПК-10

1. Mendel's Laws. Mono-, di- and trihybrid crossing. Complete and incomplete dominance. Codominance.
2. Interaction of non-allelic genes. Polymery. Modifying action
3. Gene interaction. Complementation. Epistasis.

5.3.2 Model assignments (assessment tool - Control questions) to assess the development of the competency ОПК-5

1. Clinic and genetics of chromosomal diseases associated with structural rearrangements of chromosomes
2. Clinic and genetics of chromosomal diseases associated with abnormalities of chromosomes
3. Clinic and genetics of chromosomal diseases associated with instability of the structure of chromosomes

Assessment criteria (assessment tool — Control questions)

Grade	Assessment criteria
pass	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно» Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок.
fail	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно» или на уровне «плохо». Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Генетика : учебник / П. С. Катмаков, В. П. Гавриленко, А. В. Бушов, Е. И. Анисимова ; под общей редакцией П. С. Катмакова. - Москва : Юрайт, 2022. - 278 с. - (Высшее образование). - URL: <https://urait.ru/bcode/477697> (дата обращения: 14.08.2022). - ISBN 978-5-534-14484-0 : 1129.00. - Текст : электронный // ЭБС "Юрайт"., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=816795&idb=0>.
2. Основы общей и медицинской генетики : учебное пособие. - 3-е изд., стер. - Ижевск : ИГМА, 2018. - 88 с. - Библиогр.: доступна в карточке книги, на сайте ЭБС Лань. - Книга из коллекции ИГМА - Медицина. - ISBN 978-5-91385-126-0., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=745869&idb=0>.
3. Азова М.М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / Азова М.М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN ISBN 978-5-9704-5979-9., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=736122&idb=0>.
4. Bochkov. Clinical genetics : учебник / Bochkov; Puzyrev; Smirnikhina. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 504 с. - ISBN 978-5-9704-7545-4., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=869097&idb=0>.
5. Usanova T. A. Fundamentals of medical genetics : tutorial : tutorial / Usanova T. A., Ignatieva O. I. - Саранск : МГУ им. Н.П. Огарева, 2022. - 144 с. - Книга из коллекции МГУ им. Н.П. Огарева - Медицина. - ISBN 978-5-7103-4324-1., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=895329&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Исламов Р.Р. Биология. Книга 3. Медицинская генетика : учебник / Исламов Р.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-6755-8., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=808575&idb=0>.
2. Review questions on cell biology and genetics for students : manual for independent work / Abdukaeva N. S., Kosenkova N. S., Gracheva T. I., Vasileva N. V., Starunova Z. I. - Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2019. - 32 с. - Утверждено учебно-методическим советом Государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации. - Библиогр.: доступна в карточке книги, на сайте ЭБС Лань. - Книга из коллекции СПбГПМУ - Медицина. - ISBN 978-5-907065-95-6., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=756237&idb=0>.
3. Metabolic Diseases : Foundations of Clinical Management, Genetics, and Pathology. - IOS Press, 2017. - 1 online resource. - ISBN 9781614997184. - ISBN 9781614997177. - Текст : электронный., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=856397&idb=0>.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

1. Web-сайт Проблемы Эволюции evolbiol.ru
2. Европейской междисциплинарной сети исследований по эпигенетике ([http:// www.](http://www.)

epigenome-noe.net);

3. Исследовательский консорциум по проекту «Эпигеном человека» ([http:// www. epigenome.org](http://www.epigenome.org));

4. Энциклопедия элементов ДНК: идентификация функциональных элементов у человека ([http:// www. gen0m.gov/12513456](http://www.gen0m.gov/12513456));

5. Web-сайт, посвященный аспектам биологического метилирования ([http:// www. dnamethsoc.com](http://www.dnamethsoc.com));

6. Информационные ресурсы по геномному импринтингу ([http:// www. geneimprint.com/index.html](http://www.geneimprint.com/index.html));

7. База данных, посвященных некодирующим РНК ([http:// www. bioinfo.org.cn/NONCODE](http://www.bioinfo.org.cn/NONCODE));

8. Браузер по эукариотическим геномам ([http:// www. ensemble.org](http://www.ensembl.org));

9. Портал ресурсов по геному человека ([http:// www. ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/)).

10. Элементы большой науки [Электронный ресурс]: новости науки. – Режим доступа: <http://elementy.ru/news>.

11. Электронная библиотека Razym.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://razym.ru/naukaobraz/>.

ЭБС «Консультант студента» [http:// www.studentlibrary.ru /](http://www.studentlibrary.ru/),

ЭБС «ZNANIUM.COM»<http://znanium.com/>,

ЭБС «Юрайт»<https://www.biblio-online.ru/>,

Научная электронная библиотека «E-library.ru» <https://elibrary.ru/defaultx.asp>.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, специализированным оборудованием: 1) хладотермостат лабораторный;

2) микроскопы бинокулярные стереоскопические;

3) дозаторы механические.

4) необходимые реагенты для проведения кариотипирования.

5) маски одноразовые медицинские, перчатки медицинские нитриловые.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки/специальности 31.05.01 - General Medicine.

Авторы: Кондакова Елена Владимировна, кандидат биологических наук.

Заведующий кафедрой: Григорьева Наталья Юрьевна, доктор медицинских наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 28 ноября 2024, протокол № №9.