

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет
им. Н.И. Лобачевского»**

Институт биологии и биомедицины

УТВЕРЖДЕНО

решением Ученого совета ННГУ

протокол № 6 от 31.05.2023 г.

Рабочая программа дисциплины

Геномика человека и молекулярная медицина

Уровень высшего образования

Бакалавриат

Направление подготовки / специальность

06.03.01 - Биология

Направленность образовательной программы

Биология (общий профиль)

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2023 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.ДВ.01.08 Геномика человека и молекулярная медицина относится к части, формируемой участниками образовательных отношений 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
ПК-1: Способен осуществлять информационный поиск по выбранной научной тематике в области биологии, излагать и критически анализировать получаемую информацию, представлять результаты исследований в виде презентаций, научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт, пояснительных записок, публикаций в научных изданиях; поддерживать дискуссию по актуальным вопросам биологии и экологии	ПК-1.1: Знает: правила сбора и анализа информации по теме исследования, способы и правила представления результатов в письменной и устной формах; ПК-1.2: Умеет: планировать и осуществлять поиск научной информации, оформлять результаты исследования для представления в письменной и устной формах. ПК-1.3: Владеет: опытом поиска, анализа, представления и обсуждения результатов исследования	ПК-1.1: Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека. ПК-1.2: Умеет анализировать и сравнивать данные о строении генома, наследственных заболеваний человека, особенностях генома опухолевых клеток. ПК-1.3: Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.	Доклад-презентация Контрольная работа	Экзамен: Дискуссия
ПК-2: Способен проводить эксперименты, наблюдения, измерения по выбранной научной тематике, эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских	ПК-2.1: Знает: стандартные методики и правила эксплуатации оборудования при проведении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике; ПК-2.2: Умеет: подбирать методики, эксплуатировать	ПК-2.1: Знает молекулярные основы наследственных болезней человека. ПК-2.2: Умеет излагать материал о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных	Доклад-презентация Контрольная работа	Экзамен: Дискуссия

полевых и лабораторных биологических работ	современное оборудование при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике; ПК-2.3: Владеет методиками обработки материалов, имеет опыт использования современного оборудования при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике.	основах наследственных болезней. ПК-2.3: Владеет навыками критического анализа материала о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.		
--	---	--	--	--

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	4
Часов по учебному плану	144
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	32
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	32
- КСР	2
самостоятельная работа	42
Промежуточная аттестация	36 экзамен

3.2. Содержание дисциплины

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

Наименование и краткое содержание 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/лабораторные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
Тема 1 Анатомия генома человека	10	3	3	6	4
Тема 2 Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека	10	3	3	6	4
Тема 3 Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики	10	3	3	6	4
Тема 4 Молекулярные основы наследственных болезней	10	3	3	6	4

Тема 5 Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.	10	3	3	6	4
Тема 6 Геномный импринтинг и наследственная патология	10	3	3	6	4
Тема 7 Диагностика хромосомных патологий	10	3	3	6	4
Тема 8 Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии	10	3	3	6	4
Тема 9 Геномика и этика	13	4	4	8	5
Тема 10 Геномика как основа персонифицированной и предиктивной медицины	13	4	4	8	5
Аттестация	36				
КСР	2			2	
Итого	144	32	32	66	42

Практические занятия /лабораторные работы организуются, в том числе, в форме практической подготовки, которая предусматривает участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

На проведение практических занятий / лабораторных работ в форме практической подготовки отводится: очная форма обучения - 10 ч.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Гнеушева И. А. Технология рекомбинатной ДНК : учебное пособие по дисциплине «прикладная генетическая и белковая инженерия» для обучающихся по направлению подготовки 19.03.01 – биотехнология / Гнеушева И. А., Солохина И. Ю. - Орел : ОрелГАУ, 2014. - 325 с.
(<https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=800590&idb=0>)

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Доклад-презентация) для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. Особенности строения генома человека
2. Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Доклад-презентация) для оценки сформированности компетенции ПК-2

1. Геномный импринтинг и наследственные патологии. гепатита В и др.
2. Диагностика хромосомных патологий

Критерии оценивания (оценочное средство - Доклад-презентация)

Оценка	Критерии оценивания
превосходно	Отсутствие знаний теоретического материала. Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки
отлично	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок

Оценка	Критерии оценивания
очень хорошо	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок
хорошо	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько не грубых ошибок
удовлетворительно	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много не грубых ошибки
неудовлетворительно	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки
плохо	Отсутствие знаний материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. Полиморфные маркеры ДНК.
2. Принципы картирования генов наследственных болезней.
3. Болезнь Паркинсона как пример мультифакториального заболевания.

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ПК-2

1. Типы мутаций при наследственных заболеваниях.
2. Динамические мутации, понятие антиципации.
3. Понятие этногеномика.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольная работа)

Оценка	Критерии оценивания
превосходно	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки
отлично	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
очень хорошо	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок
хорошо	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько не грубых ошибок
удовлетворительно	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много не грубых ошибки
неудовлетворительно	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки
плохо	Отсутствие знаний материала. Невозможность оценить полноту знаний

Оценка	Критерии оценивания
	вследствие отказа обучающегося от ответа

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

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 отдельными 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 некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми 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

Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	превосходно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «превосходно», продемонстрированы знания, умения, владения по соответствующим компетенциям на уровне выше предусмотренного программой
	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично».
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо».
	удовлетворительно	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»
не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно».
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации

5.3.1 Типовые задания, выносимые на промежуточную аттестацию:

Оценочное средство - Дискуссия

Экзамен

Критерии оценивания (Дискуссия - Экзамен)

Оценка	Критерии оценивания
превосходно	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки
отлично	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
очень хорошо	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок
хорошо	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько не грубых ошибок
удовлетворительно	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много не грубых ошибки

Оценка	Критерии оценивания
неудовлетворительно	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки
плохо	Отсутствие знаний материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа

Типовые задания (Дискуссия - Экзамен) для оценки сформированности компетенции ПК-1 (Способен осуществлять информационный поиск по выбранной научной тематике в области биологии, излагать и критически анализировать получаемую информацию, представлять результаты исследований в виде презентаций, научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт, пояснительных записок, публикаций в научных изданиях; поддерживать дискуссию по актуальным вопросам биологии и экологии)

1. Понятие медицинская генетика
2. Мультифакториальные заболевания

Типовые задания (Дискуссия - Экзамен) для оценки сформированности компетенции ПК-2 (Способен проводить эксперименты, наблюдения, измерения по выбранной научной тематике, эксплуатировать современную аппаратуру и оборудование для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных биологических работ)

1. Понятие о персонифицированной медицине
2. Предиктивная медицина

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

Основная литература:

1. Примроуз Санди. Геномика. Роль в медицине = Genomics. Applications in Human Biology / пер. с англ. О. Н. Королевой ; под ред. Е. Д. Свердлова, С. А. Лимборской. - М. : Бином. Лаборатория знаний, 2008. - 277 с. : ил. - Предм. указ.: с. 256 - 271. - ISBN 978-5-94774-500-9 (рус.) : 100.00., 1 экз.
2. Гнеушева И. А. Технология рекомбинатной ДНК : учебное пособие по дисциплине «прикладная генетическая и белковая инженерия» для обучающихся по направлению подготовки 19.03.01 – биотехнология / Гнеушева И. А., Солохина И. Ю. - Орел : ОрелГАУ, 2014. - 325 с. - Книга из коллекции ОрелГАУ - Технологии пищевых производств. - ISBN 978-5-94774-767-6., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=800590&idb=0>.
3. Черешнев Валерий Александрович. Иммунология : учеб. для вузов. - М. : Магистр-Пресс, 2013. - 448 с. - ISBN 978-5-89317-233-1 : 350.00., 82 экз.

Дополнительная литература:

1. Иммуногеномика и генодиагностика человека : практическое руководство. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN ISBN 978-5-9704-4139-8., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=734342&idb=0>.

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

Не используется

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, компьютерами, специализированным оборудованием: Проектор
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 ОС ННГУ по направлению 06.03.01 - Биология.

Автор(ы): Перенков Алексей Дмитриевич, кандидат биологических наук.

Заведующий кафедрой: .

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 06.09.2022, протокол № 1.