

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

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

Институт клинической медицины

УТВЕРЖДЕНО

решением президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Генетика

Уровень высшего образования

Специалитет

Направление подготовки / специальность

31.05.01 - Лечебное дело

Направленность образовательной программы

Лечебное дело

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

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: Знать алгоритм постановки и решения профессиональной задачи, принципы выбора и модификации методических приемов; Уметь составлять и планировать решение стандартных профессиональных задач Владеть навыками составления и планирования стандартных профессиональных задач ОПК-10.2: Знать информационные, библиографические ресурсы, медико-биологическую терминологию, информационно-коммуникационные технологии Уметь использовать информационные, библиографические ресурсы, медико-биологическую терминологию, информационно-коммуникационные технологии, лабораторное оборудование Владеть навыками использования информационных, библиографических ресурсов, медико-биологическую	Отчет по лабораторным работам Реферат	Зачёт: Контрольные вопросы

		<p>терминологию, информационно-коммуникационные технологии, лабораторное оборудование</p> <p>ОПК-10.3: Знать основные требования информационной безопасности Уметь учитывать при выполнении профессиональной задачи основные требования информационной безопасности Владеть навыками использования требований информационной безопасности</p>		
<p>ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>ОПК-5.1: Готов применить алгоритм клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p> <p>ОПК-5.2: Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p> <p>ОПК-5.3: Знает принципы функционирования систем органов.</p>	<p>ОПК-5.1: Знать основные принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций. Уметь применить алгоритм клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач Владеть навыками применения алгоритма клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p> <p>ОПК-5.2: Знать основные морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека Умеет использовать в профессиональной деятельности представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, генетике развития; Владеть навыками оценки морфофункциональных,</p>	<p>Контрольная работа Практическая задача Тест</p>	<p>Зачёт: Контрольные вопросы</p>

		физиологических состояний и патологических процессов в организме человека		
		ОПК-5.3: Знать принципы функционирования систем органов Уметь использовать принципы функционирования систем органов Владеть основными методами генетического анализа		

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	28
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	42
- КСР	1
самостоятельная работа	37
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. Введение. Предмет, цели, задачи и место генетики среди естественнонаучных дисциплин. Законы Г. Менделя.	18	4	4	8	10

Тема 2. Взаимодействие неаллельных генов.	11	3	5	8	3
Тема 3. Генетика пола.	11	3	5	8	3
Тема 4. Кроссинговер и генетическая рекомбинация.	10	3	4	7	3
Тема 5. Мутационный процесс.	10	3	4	7	3
Тема 6. Цитогенетика.	11	3	5	8	3
Тема 7. Генетика человека. Медицинская генетика.	14	3	5	8	6
Тема 8. Популяционная генетика.	11	3	5	8	3
Тема 9. Эпигенетика.	11	3	5	8	3
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	108	28	42	71	37

Содержание разделов и тем дисциплины

История развития генетики, предмет, цель, задачи и место генетики среди естественнонаучных дисциплин, практическое использование достижений генетики.

Основные понятия генетики. Законы Г. Менделя и условия их выполнения. Биологическое значение и механизмы явления доминирования. Взаимодействие неаллельных генов.

Генетика пола.

Сцепленное наследование генов и кроссинговер. Генетическая рекомбинация.

Процессы, ведущие к рекомбинации у бактерий и вирусов.

Современные представления о явлении изменчивости. Типы изменчивости. Химический и радиационный мутагенез.

Молекулярная генетика. Регуляция экспрессии гена. Геномика и протеомика. Генная инженерия. Эпигенетика.

Внеядерное наследование.

Генетика популяций. Основы селекции.

Генетика человека. Медицинская генетика. Онкогенетика.

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:

- электронный курс "Генетика" (- <https://e-learning.unn.ru/>).

Иные учебно-методические материалы: Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429570.html>

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 - Отчет по лабораторным работам) для оценки сформированности компетенции ОПК-10:

1. Моногибридное скрещивание. Наследование признаков по законам Г. Менделя у *D. melanogaster*.
2. Наследование признаков сцепленных с полом у *D. melanogaster*.
3. Сцепленное наследование и кроссинговер. Решение задач.
4. Цитогенетика. Кариотипирование.
5. Анализ родословных. Решение задач.

Критерии оценивания (оценочное средство - Отчет по лабораторным работам)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	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).
не зачтено	отчеты оформлены не по требованиям либо не подготовлены и не сданы в день последнего занятия (семинарского или лабораторного) в семестре. Не исправлены ошибки, не проработаны замечания преподавателя.

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-10:

1. Мозаицизм хромосом. Причины возникновения и последствия.
2. Методы дифференциальной и селективной окраски хромосом: Q-, G-, R- и др. виды окрашивания.
3. Цитогенетический метод исследования (кариотипирование): прямые и непрямые методы получения препаратов хромосом
4. Молекулярно-цитогенетические методы: FISH-анализ. Принцип, области применения.

Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	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;
не зачтено	нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ОПК-5:

Вариант 1

1. Строение гена. Геном бактерий и вирусов.
2. Заболевания с нетрадиционным типом наследования.

Вариант 2

1. Особенности строения генома пластид и митохондрий.
2. Компенсации дозы гена

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольная работа)

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

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Практическая задача) для оценки сформированности компетенции ОПК-5:

1. Два черных кролика с короткой шерстью при скрещивании друг с другом дали двух кроликов: черного с короткой шерстью и одного белого длинношерстного. Определите генотипы родителей и потомства. Какова вероятность появления у данных родителей белого короткошерстного потомка?
2. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей и все правши. Напишите генотипы родителей и детей. Какова вероятность появления в первом браке голубоглазого ребенка левши?
3. Рecessивные, аутосомные, несцепленные друг с другом гены определяют развитие альбинизма (а) и глухоты (в). У родителей нормальный слух. Мать брюнетка, отец альбинос. У них родился глухой ребенок альбинос. Какова вероятность того, что у них второй ребенок будет полностью нормальным? Какова вероятность появления у таких родителей двух полностью нормальных детей? Рассчитайте вероятность появления у данных родителей двух детей – полностью здорового и альбиноса (слух может быть любой).

Критерии оценивания (оценочное средство - Практическая задача)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	обучающийся обладает системными теоретическими знаниями, правильно выполнил практическую задачу, дал полный и развернутый ответ.
не зачтено	обучающийся не обладает достаточным уровнем теоретических знаний, не справился с предложенной практической задачей, не справился с дополнительным заданием.

5.1.5 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-5:

1. Признак, который проявлялся в первом поколении гибридов, называется...

- +а) доминантным;
- б) гибридом;
- в) рецессивным;
- г) сортом.

2. Признак, который не проявлялся в первом поколении гибридов, называется...

- а) доминантным;
- б) гибридом;
- +в) рецессивным;
- г) сортом.

3. Объяснение Менделя называют:

- +а) гипотезой чистоты гамет;
- б) гибридом;
- в) признаком;
- г) сортом.

4. Развитие каждого признака контролируется двумя генами, которые называют...

- а) доминантными;
- +б) аллельными;

в) рецессивными;

г) чистыми.

Критерии оценивания (оценочное средство - Тест)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	70 и более процентов правильных ответов на тестовые задания
не зачтено	69 и менее процентов правильных ответов на тестовые задания

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 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	При решении	Имеется	Продemonс	Продemonс	Продemonс	Продemonс

	базовых навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	трированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	трированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов	трированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов	ирован 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 с указанием критериев их оценивания:

5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-10

1. Законы Менделя. Моно-, ди- и тригибридное скрещивание. Полное и неполное доминирование. Кодоминирование.
2. Взаимодействие не аллельных генов. Полимерия. Модифицирующее действие
3. Взаимодействие генов. Комплементарность. Эпистаз.

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-5

1. Общая генетика: Определение, история. Предмет, методы, задачи общей генетики.
2. Организация хроматина у эукариот. Эу- и гетерохроматин.
3. Ген, как единица наследственности.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	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.
не зачтено	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>.

Дополнительная литература:

1. 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>.
2. Вавилов Ю. Л. Сборник задач по генетике : учеб.-метод. пособие / ННГУ. - Н. Новгород : Изд-во ННГУ им. Н. И. Лобачевского, 2005. - 101 с. - 18.00., 2 экз.
3. 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.

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. epigenome-noe.net](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. genom.gov/12513456](http://www.genom.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.ensemble.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 Razum.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://razum.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) вытяжной шкаф; 3) микроскопы бинокулярные стереоскопические; 4) лампы настольные; 5) реактивы, компоненты и лабораторная посуда для приготовления питательной среды и культивирования D. melanogaster. 6) нормальные и мутантные линии D. melanogaster. 7)инкубатор лабораторный. 8) ламинарный шкаф. 9) дозаторы механические. 10) необходимые реагенты для проведения кариотипирования. 11) 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 - Лечебное дело.

Автор(ы): Лобанова Надежда Анатольевна, кандидат медицинских наук.

Заведующий кафедрой: Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 4.12.2023, протокол № 5.