

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Нижегородский государственный университет

им. Н.И. Лобачевского»

Институт биологии и биомедицины

УТВЕРЖДЕНО

Президиумом ученого совета ННГУ

протокол от

«14» декабря 2021 г., № 4

Рабочая программа дисциплины (модуля)

«Геномика человека и молекулярная медицина»

Уровень высшего образования

Бакалавриат

Направление подготовки (специальность)

Биология

Направленность/профиль подготовки (специализация)

«Молекулярная биология и иммунология»

Квалификация (степень)

Бакалавр

Форма обучения

Очная

Нижний Новгород

2022

1. Место и цели дисциплины (модуля) в структуре ОПОП

Дисциплина «Геномика человека и молекулярная медицина» относится к дисциплинам выбора цикла Б.1. (профессиональный). Вариативная часть. Дисциплины выбора ОПОП по направлению подготовки Биология. Объем дисциплины (модуля) составляет 4 зачетные единицы. Дисциплина обязательна для освоения в 5 семестре.

Студенты к моменту освоения дисциплины «Геномика человека и молекулярная медицина», согласно ФГОС ВО, ознакомлены с основными теоретическими понятиями и прикладными знаниями, полученными в рамках изучения дисциплин «Цитология» и «Биохимия». К моменту изучения дисциплины у студентов присутствуют устойчивые представления, касающиеся понятийного аппарата в области цитологии и биохимии.

Целью освоения дисциплины является ознакомление студентов с основными данными геномики человека и основанной на ее достижениях активно развивающейся молекулярной медицины.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников)

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**	
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	ПК-1.1 Знает: правила сбора и анализа информации по теме исследования, способы и правила представления результатов в письменной и устной формах;	Знает строение генома и способы идентификации наследственных заболеваний человека.	Вопросы для собеседования на занятиях и экзамене; Доклады; Контрольные работы.
	ПК-1.2 Умеет: планировать и осуществлять поиск научной информации, оформлять результаты исследования для представления в письменной и устной формах.	Умеет анализировать и сравнивать данные о строении генома, наследственных заболеваниях человека, особенностях генома опухолевых клеток.	
	ПК-1.3 Владеет: опытом поиска, анализа, представления и обсуждения результатов исследования	Владеет навыками обобщения и структурирования материала о строении генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.	

дискуссию по актуальным вопросам биологии и экологии;			
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	ПК-2.1. Знает: стандартные методики и правила эксплуатации оборудования при проведении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике;	Знает молекулярные основы наследственных болезней человека.	Вопросы для собеседования на занятиях и экзамене; Доклады; Контрольные работы.
	ПК-2.2. Умеет: подбирать методики, эксплуатировать современное оборудование при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике;	Умеет излагать материал о строение генома, способах идентификации наследственных заболеваний человека и молекулярных основах наследственных болезней.	
	ПК-2.3. Владеет: методиками обработки материалов, имеет опыт использования современного оборудования при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике.	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 форма обучения
Общая трудоемкость	4 ЗЕТ
Часов по учебному плану	144
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	64
- занятия лекционного типа	32
- занятия семинарского типа	16
- занятия лабораторного типа	16
самостоятельная работа	42
КСР	2
Промежуточная аттестация – экзамен	36

3.2. Содержание дисциплины

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	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	Лабораторные работы	Всего	
	Очная	Очная	Очная	Очная	Очная	Очная
Тема 1 Анатомия генома человека	10	3	1,5	1,5	6	4
Тема 2 Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека	10	3	1,5	1,5	6	4
Тема 3 Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики	10	3	1,5	1,5	6	4
Тема 4 Молекулярные основы наследственных болезней	10	3	1,5	1,5	6	4
Тема 5 Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.	10	3	1,5	1,5	6	4
Тема 6 Геномный импринтинг и наследственная патология	10	3	1,5	1,5	6	4
Тема 7 Диагностика хромосомных патологий	10	4	2	2	8	4
Тема 8 Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии	13	4	2	2	8	4
Тема 9 Геномика и этика	10	4	2	2	8	5
Тема 10 Геномика как основа персонифицированной и предиктивной медицины	13	4	2	2	8	5
В т.ч.текущий контроль	2					
Промежуточная аттестация - Экзамен (36 часов)						

Промежуточная аттестация проходит в форме экзамена.

Практическая подготовка предусматривает: выполнение докладов, написание контрольных работ.

На проведение практических занятий в форме практической подготовки отводится 16 часов.

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

Практических навыков в соответствии с областью знания ОП:

Выполнение научно-исследовательских задач профессиональной деятельности:

- Участие в планировании, проведении и представлении результатов фундаментальных и практических научных исследований по актуальным проблемам в соответствующей области знания;
- Участие в организации и проведении контроля биологической и экологической безопасности продуктов сельскохозяйственного производства, участие в исследованиях по созданию новых сортов в растениеводстве

Участие в планировании и проведении работ по мониторингу среды обитания промысловых гидробионтов, участие в работах по биологическому контролю качества и безопасности водных биоресурсов

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.

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

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках семинарских занятий. Промежуточный контроль осуществляется при проведении комплексного экзамена (предполагает выполнение практических заданий).

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Виды самостоятельной работы студентов в рамках освоения дисциплины:

- изучение понятийного аппарата и проработка тем дисциплины;
- работа с основной и дополнительной литературой дома и в библиотеке;
- изучение сайтов по темам дисциплины в сети Интернет
- подготовка к устному опросу на практических занятиях;
- подготовка к докладу
- подготовка к экзамену.

Методические указания по подготовке студентов к текущему и промежуточному контролю по дисциплине «Геномика человека и молекулярная медицина»

Подготовка к устному опросу, докладам

Все перечисленные виды самостоятельной работы представляют собой систему заданий, позволяющих оценить уровень знаний по основным разделам, темам, проблемам дисциплины, а также умений обучающегося синтезировать материал предшествующих дисциплин.

При подготовке к ним студенту необходимо:

- 1) ознакомиться с соответствующей темой программы изучаемой дисциплины;
- 2) изучить рекомендованную учебно-методическую литературу по данной теме;
- 4) тщательно изучить лекционный материал;
- 5) повторить материалы предшествующих дисциплин.

Вопросы к устному опросу и темы докладов представлены в разделе 5 настоящей программы.

Подготовка к экзамену.

Промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины проходит в форме **экзамена**. Подготовка к экзамену является концентрированной систематизацией всех полученных знаний по дисциплине.

В начале семестра рекомендуется внимательно изучить перечень вопросов к экзамену по данной дисциплине, а также использовать в процессе обучения программ у, другие методические материалы, разработанные кафедрой по данной дисциплине. Это позволит в процессе изучения тем сформировать более правильное и обобщенное видение студентом существа того или иного вопроса за счет:

- а) уточняющих вопросов преподавателю;
- б) самостоятельного уточнения вопросов на смежных дисциплинах;
- в) углубленного изучения вопросов темы по учебным пособиям.

Вопросы для подготовки к зачету представлены в п.5 данной программы.

Изучение сайтов по темам дисциплины в сети Интернет

Ресурсы Интернет являются одним из альтернативных источников быстрого поиска требуемой информации. Их использование возможно для получения основных и дополнительных сведений по изучаемым материалам.

5. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), включающий:

5.1. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	Шкала оценивания сформированности компетенций						
	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно
	не зачтено		зачтено				
<u>Знания</u>	Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок.	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки.

	вследствие отказа обучающегося от ответа			несколько негрубых ошибок	несущественных ошибок		
<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 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 владения материалом. 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 оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
	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
зачтено	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже

		«хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «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», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

5.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения.

Для оценки сформированности знаний компетенций ПК-1 и ПК-2:

1. Собеседование (устный опрос) по вопросам, выносимым на практические занятия и экзамен.

Устный опрос используется для контроля знаний студентов в качестве проверки результатов освоения основных категорий, принципов и закономерностей по дисциплине.

Вопросы для устного опроса на практических занятиях:

ПК-1

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

ПК-2

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

Примеры вопросов для экзамена:

№	Вопрос	Код компетенции
1.	Понятие медицинская генетика	ПК-1
2.	Мультифакториальные заболевания	ПК-1
3.	Понятие о персонифицированной медицине	ПК-2
4.	Предиктивная медицина	ПК-2

Для оценки сформированности умений и владений компетенций ПК-1 и ПК-2 используется:

1. Доклады студентов на заданную тему с последующими ответами на вопросы

Примеры тем устного выступления студентов для оценки компетенции ПК-1:

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

Примеры тем устного выступления студентов для оценки компетенции ПК-2:

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

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) Основная литература

1. Примроуз С., Твеймен Р. Геномика: роль в медицине. – М.: БИНОМ, 2008. 277 с. [Электронный ресурс]. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996323098.html>
2. Щелкунов С. Н. Генетическая инженерия: Учеб.-справ, пособие. - Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2004. - 496 с. [Электронный ресурс]. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379010645.html>
3. Черешнев В. А., Шмагель К. В. - Иммунология: учеб. для вузов. - М.: Магистр Пресс, 2013. - 448 с.

б) программное обеспечение и Интернет-ресурсы

Нормативные документы: <http://www.consultant.ru/>.

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <http://biblio-online.ru>.

ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>.

ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>.

ЭБС «Znaniy.com». Режим доступа: www.znaniy.com.

Научная электронная библиотека (<http://www.elibrary.ru>).

Сайт издательства «Springer» (<http://www.springer.com>).

Сайт издательства «Elsevier» (<http://www.sciencedirect.com>).

База данных «Scopus» (<http://www.scopus.com>).

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Дисциплина обеспечена Учебными аудиториями для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, промежуточной аттестации, а также помещениями для самостоятельной работы. Для обучения студентов названной дисциплины имеются в наличии: кабинеты, оборудованные мультимедийными средствами обучения: компьютер, медиа-проектор. Фонды фундаментальной библиотеки с системой онлайн-доступа к российским и международным поисковым ресурсам, а также к полнотекстовым базам научных журналов.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению Биология, бакалаврская программа Молекулярная биология и иммунология.

Автор (ы) _____ к.б.н. А.Д. Перенков

Рецензент (ы) _____ к.б.н. В.С. Сухов

Зав. кафедрой МБИ _____

Программа одобрена на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины от _____ года, протокол № _____.