

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 президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 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

2024 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 заболеваниях 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-	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 современное оборудование	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

исследовательских полевых и лабораторных биологических работ	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
<b>Общая трудоемкость, з.е.</b>	<b>4</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>144</b>
в том числе	
<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	
- занятия лекционного типа	32
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	32
- КСР	2
<b>самостоятельная работа</b>	<b>42</b>
<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>36</b> <b>Экзамен</b>

#### 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/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	10	3	3	6	4

диагностики					
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

### Содержание разделов и тем дисциплины

Тема 1 Анатомия генома человека

Тема 2 Стратегия идентификации генов, ответственных за наследственных заболеваний человека

Тема 3 Мутации, классификация, механизмы возникновения, методы диагностики

Тема 4 Молекулярные основы наследственных болезней

Тема 5 Молекулярные механизмы развития болезней. Экспансии повторяющихся последовательностей.

Тема 6 Геномный импринтинг и наследственная патология

Тема 7 Диагностика хромосомных патологий

Тема 8 Онкогенетика и молекулярная диагностика в онкологии

Тема 9 Геномика и этика

Тема 10 Геномика как основа персонифицированной и предиктивной медицины

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

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.

Практические занятия (семинарские 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.

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем ОП:
- компетенций: ПК-1, ПК-2

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на лекциях и занятиях практического типа и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних

условиях, с доступом к ресурсам Интернет.

Цель самостоятельной работы - подготовка современного компетентного специалиста и формирование способностей и навыков к непрерывному самообразованию и профессиональному совершенствованию. Самостоятельная работа является наиболее деятельным и творческим процессом, который выполняет ряд дидактических функций: способствует формированию диалектического мышления, вырабатывает высокую культуру умственного труда, совершенствует способы организации познавательной деятельности, воспитывает ответственность, целеустремленность, систематичность и последовательность, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело. Виды самостоятельной работы в рамках освоения дисциплины: изучение понятийного аппарата и проработка тем дисциплины, подготовка к текущей и промежуточной аттестации. Вся система индивидуальной самостоятельной работы должна быть подчинена усвоению понятийного аппарата, поскольку одной из важнейших задач подготовки современного грамотного специалиста является овладение и грамотное применение профессиональной терминологии. Лучшему усвоению и пониманию дисциплины помогут учебники, монографии, справочники и интернет ресурсы, указанные в списке литературы. Особое место отводится самостоятельной проработке обучающимися отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине.

Подготовка к докладам

В докладе излагается определенная тема, делаются выводы, предложения. Студент публично знакомит аудиторию с проблемой исследования в сокращенной форме. Время выступления 10-12 минут, обсуждение 10-12 минут, объем текста 6-8 страниц.

Доклад должен быть подготовлен с использованием нескольких источников литературы.

Одна из важных задач доклада – формирование собственной позиции по рассматриваемым вопросам, обоснование своей точки зрения на исследуемую проблему. Особо важно в выступлении затрагивать сопоставление развития данной темы в России и за рубежом.

В конце доклада обязательно дать ссылки на используемую литературу (книги, статьи, информационные сайты (адресная строка URL) и т.п.)

Положения доклада рекомендуется подтверждать последними научными данными (не старше чем двухлетней давности), использование которых также требует указания в тексте ссылки на источник.

Знание содержания работы, умение отвечать на поставленные вопросы по теме работы и навыки публичного выступления формируют итоговую оценку за доклад.

## **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	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки. Содержание соответствует заявленной теме, отражена актуальность, новизна и значимость темы; аргументированность и логичность изложения; студент свободно владеет материалом; выдержан регламент
отлично	Содержание соответствует заявленной теме, отражена актуальность, новизна и значимость темы; аргументированность и логичность изложения; студент свободно владеет материалом; выдержан регламент. Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок
очень хорошо	Содержание соответствует заявленной теме, отражена актуальность, новизна и значимость темы; аргументированность и логичность изложения с незначительными неточностями; студент свободно владеет материалом; выдержан регламент Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок
хорошо	Содержание соответствует заявленной теме, отражена актуальность и значимость темы; аргументированность и логичность изложения; студент владеет материалом; выдержан регламент Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько не грубых ошибок
удовлетворительно	Содержание соответствует заявленной теме, отражена актуальность темы; студент владеет материалом при наводящих вопросах преподавателя; выдержан регламент Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много не грубых ошибки
неудовлетворительно	Содержание не соответствует заявленной теме, отсутствуют актуальность и новизна, студент не владеет материалом, не выдержан регламент. 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
зачтено	уровень теоретических знаний минимально допустимый или выше. Ошибки отсутствуют, изложение структурированное, системное.
не зачтено	невозможно оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа или уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

#### 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	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,	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов

				с недочетами	.	выполнены все задания в полном объеме	
<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	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторым и недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрирован 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 - Дискуссия) для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. Понятие медицинская генетика
2. Мультифакториальные заболевания

### 5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Дискуссия) для оценки сформированности компетенции ПК-2

1. Понятие о персонифицированной медицине

2. Предиктивная медицина

#### Критерии оценивания (оценочное средство - Дискуссия)

Оценка	Критерии оценивания
превосходно	глубокое и прочное усвоение программного материала, полные, последовательные, грамотные и логически излагаемые ответы при видоизменении вопроса понимание сущности рассматриваемой проблемы, обоснованность собственной позиции, исчерпывающая аргументация, строгое соответствие заданной форме, высокое качество изложения материала.
отлично	прочное усвоение программного материала, полные, последовательные, грамотные и логически излагаемые ответы при видоизменении вопроса, понимание сущности рассматриваемой проблемы, обоснованность собственной позиции, исчерпывающая аргументация, строгое соответствие заданной форме, высокое качество изложения материала.
очень хорошо	знание программного материала, грамотное изложение, без существенных неточностей в ответе на вопрос, правильное применение теоретических знаний, полная аргументация, умение формулировать тезисы и аргументы.
хорошо	знание программного материала, грамотное изложение, с незначительными неточностями в ответе на вопрос, правильное применение теоретических знаний, достаточно полная аргументация, умение формулировать тезисы и аргументы
удовлетворительно	усвоение основного материала, при ответе допускаются неточности, при ответе недостаточно правильные формулировки, нарушение последовательности в изложении программного материала,
неудовлетворительно	незнание программного материала, при ответе возникают ошибки, отсутствие собственной позиции и аргументов, стилистические ошибки.
плохо	обучающийся не обладает системными теоретическими знаниями, продемонстрированы знания на уровне «плохо»

### 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):

1. Web-сайт Проблемы Эволюции [evolbiol.ru](http://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.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.ensembl.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, компьютерами.

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 подготовки/специальности 06.03.01 - Биология.

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

Заведующий кафедрой: Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 05.12.2023 г., протокол № 2.