

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

Генетика

Уровень высшего образования

Специалитет

Направление подготовки / специальность

30.05.03 - Медицинская кибернетика

Направленность образовательной программы

Медицинская кибернетика

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.О.39 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-1: Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1: Обладает фундаментальными и прикладными знаниями в области медицинских и естественнонаучных дисциплин ОПК-1.2: Критически рассматривает возможные варианты решения задач профессиональной деятельности ОПК-1.3: Умеет грамотно применять знания в области медицинских и естественнонаучных дисциплин для решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1: Знает: - основы эволюционной теории, анализирует современные направления исследования эволюционных процессов; - историю развития, принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций; - основы биологии размножения и индивидуального развития. ОПК-1.2: Умеет: - использовать в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; - использовать в профессиональной деятельности представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, генетике развития; - использовать в профессиональной деятельности современные представления о механизмах роста, морфогенезе и цитодифференциации, о	Контрольная работа Практическая задача Тест	Зачёт: Контрольные вопросы

		<p>причинах аномалий развития;</p> <p>ОПК-1.3: Владеет: - основными методами генетического анализа, навыками анализа эмбриологических препаратов.</p>		
<p>ОПК-2: Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований</p>	<p>ОПК-2.1: Обладает знаниями в области морфофункционального, физиологического состояния и патологических процессов в организме человека</p> <p>ОПК-2.2: Анализирует морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при проведении биомедицинских исследований</p> <p>ОПК-2.3: Владеет методами моделирования патологических состояний <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i>.</p> <p>ОПК-2.4: Умеет аргументировать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека и выбрать модели патологических состояний <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований</p>	<p>ОПК-2.1: Знает: - основные типы экспедиционного и лабораторного оборудования, особенности выбранного объекта профессиональной деятельности, условия его содержания и работы с ним с учетом требований биоэтики</p> <p>ОПК-2.2: Умеет: - анализировать и критически оценивать развитие научных идей, на основе имеющихся ресурсов составить план решения поставленной задачи, выбрать и модифицировать методические приемы</p> <p>ОПК-2.3: Владеет: - навыками использования современного оборудования в полевых и лабораторных условиях, способностью грамотно обосновать поставленные задачи в контексте современного состояния проблемы.</p> <p>ОПК-2.4: Умеет: - использовать математические методы оценивания гипотез, обработки экспериментальных данных, математического моделирования биологических процессов и адекватно оценить достоверность и</p>	<p>Отчет по лабораторным работам Реферат</p>	<p>Зачёт: Контрольные вопросы</p>

		значимость полученных результатов, представить их в широкой аудитории и вести дискуссию.		
--	--	--	--	--

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	32
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	32
- КСР	1
самостоятельная работа	43
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/лабораторные работы), часы	Всего	
0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	
Тема 1 Введение. Предмет, цели, задачи и место генетики среди естественнонаучных дисциплин. Законы Г. Менделя.	7	2	2	4	3
Тема 2. Взаимодействие неаллельных генов.	12	4	3	7	5
Тема 3. Генетика пола.	12	4	3	7	5
Тема 4. Кроссинговер и генетическая рекомбинация.	13	4	4	8	5
Тема 5. Мутационный процесс.	11	2	4	6	5
Тема 6. Цитогенетика.	13	4	4	8	5
Тема 7. Генетика человека. Медицинская генетика.	13	4	4	8	5
Тема 8. Популяционная генетика.	13	4	4	8	5
Тема 9. Эпигенетика.	13	4	4	8	5
Аттестация	0				

КСР	1			1	
Итого	108	32	32	65	43

Содержание разделов и тем дисциплины

Тема 1. Введение. Предмет, цели, задачи и место генетики среди естественнонаучных дисциплин.

Законы Г. Менделя.

Тема 2. Взаимодействие неаллельных генов.

Тема 3. Генетика пола.

Тема 4. Кроссинговер и генетическая рекомбинация.

Тема 5. Мутационный процесс.

Тема 6. Цитогенетика.

Тема 7. Генетика человека. Медицинская генетика.

Тема 8. Популяционная генетика.

Тема 9. Эпигенетика.

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/course/view.php?id=3118>).

Иные учебно-методические материалы: 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.

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 - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ОПК-1:

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. Компенсация 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.

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Практическая задача) для оценки сформированности компетенции ОПК-1:

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. Рецессивные, 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.

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-1:

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

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Отчет по лабораторным работам) для оценки сформированности компетенции ОПК-2:

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.
6. Решение ситуационных задач, генетика человека.

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.

5.1.5 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-2:

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.

5.2. 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	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания в полном	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельным и	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без

			задания, но не в полном объеме	все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	объеме, но некоторые с недочетами	несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	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	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми 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 - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-1

1. Общая генетика: Определение, история. Предмет, методы, задачи общей генетики.

2. Организация хроматина у эукариот. Эу- и гетерохроматин.

3. Ген, как единица наследственности.

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-2

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.

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»
не зачтено	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно» или на уровне «плохо»

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

Основная литература:

1. Алферова Галина Александровна. Генетика : Учебник для вузов / Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И. ; под ред. Алферовой Г.А. - 3-е изд. - Москва : Юрайт, 2021. - 200 с. - (Высшее образование). - ISBN 978-5-534-07420-8. - Текст : электронный // ЭБС "Юрайт"., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=764264&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. 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.

2. 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>.

3. Белецкая Е. Я. Генетика и эволюция : словарь-справочник / Белецкая Е. Я. - Омск : ОмГПУ, 2013. - 108 с. - Библиогр.: доступна в карточке книги, на сайте ЭБС Лань. - Книга из коллекции ОмГПУ - Биология. - ISBN 978-5-8268-1790-2., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=745048&idb=0>.

4. Медицинская генетика / Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=663944&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. 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.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 ОС ННГУ по специальности 30.05.03 - Медицинская кибернетика.

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

Заведующий кафедрой: Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук.

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