

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  
\_\_\_\_\_  
(факультет / институт / филиал)

УТВЕРЖДЕНО  
Президиумом ученого совета ННГУ  
протокол № 4 от 14 декабря 2022 г.

**Рабочая программа дисциплины**  
***Спецпрактикум по генетике***

\_\_\_\_\_  
(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования  
бакалавриат

\_\_\_\_\_  
(бакалавриат / магистратура / специалитет)

Направление подготовки / специальность

06.03.01 Биология

\_\_\_\_\_  
(указывается код и наименование направления подготовки / специальности)

Направленность образовательной программы

Биология (общий профиль)

\_\_\_\_\_  
(указывается профиль / магистерская программа / специализация)

Форма обучения

очная

\_\_\_\_\_  
(очная / очно-заочная / заочная)

Нижний Новгород  
2022 год

## 1. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Спецпрактикум по генетике» относится к вариативной части Дисциплины по выбору Б1.В.ДВ.08. Трудоемкость дисциплины составляет 8 зачетных единиц. Дисциплина преподается в 7 и 8 семестрах.

Целью освоения дисциплины «Спецпрактикум по генетике» является формирование у студентов способности работать на современной аппаратуре и оборудовании с разными объектами исследования, применять на практике теоретические знания по основным базовым предметам, анализировать и интерпретировать полученные экспериментальные данные как индивидуально, так и в коллективе.

## 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**	
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;	<i>Знает стандартные методики и правила эксплуатации оборудования при проведении физиологических экспериментов,</i>	Тесты, Выполнение лабораторных работ. Вопросы для собеседования на практических занятиях и экзамене.  Обсуждение рефератов и презентаций
	ПК-2.2. Умеет: - подбирать методики, эксплуатировать современное оборудование при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике;	<i>Умеет подбирать методики, эксплуатировать современное оборудование при выполнении физиологических экспериментов</i>	
	ПК-2.3. Владеет: - методиками обработки материалов, имеет опыт использования современного оборудования при выполнении полевых и лабораторных работ по выбранной научной тематике.	<i>Владеет методиками обработки материалов, имеет опыт использования современного оборудования при выполнении физиологических экспериментов</i>	
ПК-5 Способен применять базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии,	ПК-5.1. Знает: - основные понятия по теории и методам в области биологии, способам обработки и	<i>Знает основные понятия по теории и методам в области физиологии крови, висцеральных систем и обмена веществ, способы обработки и</i>	Вопросы по методикам на лабораторных занятиях и экзамене.

способов обработки и синтеза биологической информации при разработке и реализации проектов в разных сферах профессиональной деятельности (под руководством или самостоятельно)	синтеза биологической информации;	<i>синтеза физиологической информации;</i>	
	ПК-5.2. Умеет: - применять базовые знания в области биологии при формулировании тематики проекта, подборе методов и подходов при обработке и синтезе биологической информации;	<i>Умеет применять знания в области физиологии крови, висцеральных систем и обмена веществ при подборе методов и подходов при обработке и синтезе физиологической информации;</i>	
	ПК-5.3. Владеет: - приемами формирования тематики проекта, подбора методов и подходов при обработке и синтезе биологической информации.	<i>Владеет- приемами формирования подбора методов и подходов при обработке и синтезе в области физиологии крови, висцеральных систем и обмена веществ.</i>	
ПК-6 Способен применять правила составления отчетной документации, использовать нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности выполнения проекта	ПК-6.1. Знает: - правила составления отчетной документацией, нормативные базы, необходимые для организации проекта;	<i>Знает правила составления отчетной документацией при выполнении организации лабораторного исследования</i>	Выполнение лабораторных работ и отчетов.
	ПК-6.2. Умеет: - составлять и вести отчетную документацию, используя нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности выполнения проекта;	<i>Умеет составлять отчетную документацию, используя технику безопасности выполнения лабораторного исследования</i>	
	ПК-6.3. Владеет: - навыками составления отчетной документации с использованием нормативных документов, определяющих организацию и технику	<i>Владеет навыками составления по лабораторным исследованиям</i>	

### 3. Структура и содержание дисциплины

#### 3.1 Трудоемкость дисциплины

	<b>очная форма обучения</b>
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>8 ЗЕТ</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>288</b>
<b>в том числе</b>	
<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	<b>192</b>
<b>- занятия лекционного типа</b>	<b>0</b>

<b>- лабораторные работы</b>	<b>192</b>
<b>самостоятельная работа</b>	<b>94</b>
<b>КСР</b>	<b>2</b>
<b>Промежуточная аттестация – зачет</b>	

### 3.2. Содержание дисциплины

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины, форма промежуточной аттестации по дисциплине	Всего (часы)	В том числе		
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них		Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Лабораторные занятия	Всего	
Тема 1. Спермограмма	26	21	21	11
Тема 2. Методы ЭКО и ИКСИ	26	21	21	11
Тема 3. Методы клинико-лабораторной диагностики в генетике	27	21	21	11
Тема 4. Методы микроскопии в генетических исследованиях	28	22	22	11
Тема 5. Кариотипирование. FISH-анализ.	20	20	20	10
Тема 6 Анализ кариограммы	21	21	21	10
Тема 7. Полимеразная цепная реакция в генетический исследованиях	22	22	22	10
Тема 8. Медико-генетическое консультирование. Генеалогический метод исследования	22	22	22	10
Тема 9. Клиническая генетика	22	22	22	10
Итого		192	192	94

Для достижения планируемых результатов обучения в дисциплине «Спецпрактикум по генетике» используются следующие образовательные технологии:

1. Традиционные технологии: *семинары* (эвристическая беседа преподавателя и студентов, обсуждение заранее подготовленных сообщений), *лабораторная работа* (организация учебной работы с реальными материальными и информационными объектами,

экспериментальная работа с аналоговыми моделями реальных объектов).

2. Технологии проблемного обучения: *практическое занятие в форме практикума* (организация учебной работы, направленная на решение комплексной учебно- познавательной задачи, требующей от студента применения как научно-теоретических знаний, так и практических навыков)

### **Компетенций**

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-5 Способен применять базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии, способов обработки и синтеза биологической информации при разработке и реализации проектов в разных сферах профессиональной деятельности (под руководством или самостоятельно)

ПК-6 Способен применять правила составления отчетной документации, использовать нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности выполнения проекта

### **4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся**

*Виды самостоятельной работы студентов в рамках освоения дисциплины:*

- самостоятельное изучение литературы (учебников, справочных материалов, специальных источников, монографий, статей из периодических изданий и т.п.), необходимой для освоения теоретических вопросов, подготовки к текущему контролю в форме устного опроса и тестирования и промежуточному контролю в форме вопросов к зачету.

- подготовка к выполнению лабораторной работы;

Текущий контроль самостоятельной работы студентов проводится на лабораторных занятиях.

### **Вопросы к зачету**

1. Методы исследования генома. Полимеразная цепная реакция. Использование полимеразной цепной реакции для генетических исследований.
2. Секвенирование ДНК. Секвенирование по Сэнгеру.
3. ДНК-диагностика наследственных заболеваний. Генетическое сцепление и картирование генов.
4. Гибридизационные методы для исследования транскриптома: Northern blot, микрочиповые технологии, защита от РНКаз, флуоресцентная гибридизация in situ (FISH).
5. Базы нуклеотидных последовательностей. Статистические программы для анализа биоинформатических данных.
6. РНК-зависимые ДНК-полимеразы (обратные транскриптазы), их использование для получения кДНК.
7. Методы изучения распределение белков в хроматине? Иммунопреципитация хроматина, DAM-ID
8. Методы выделения и очистки нуклеиновых кислот. Методы выделения и очистки ДНК плазмид. Методы выделения и очистки эукариотической ДНК.
9. Новые технологии секвенирования. QTL-анализ.
10. Дизайн праймеров и зондов для ПЦР (Primer Premier 5.0 и Beacon Designer 3.2). Конструирование праймеров и зондов.

**5. 6. 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 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, без ошибок.	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 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
	<b>превосходно</b>	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
<b>зачтено</b>	<b>отлично</b>	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»
	<b>очень хорошо</b>	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»
	<b>хорошо</b>	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»
	<b>удовлетворительно</b>	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»
<b>не зачтено</b>	<b>неудовлетворительно</b>	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
	<b>плохо</b>	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

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

#### 5.2.1 Контрольные вопросы

1. метод репортерного гена и его использование в биологических исследованиях. Методы визуализации фрагментов ДНК Деметилирование ДНК
2. структурно-функциональная организация и полиморфизм митохондриальной ДНК животных.
3. Общий обзор механизмов, обеспечивающих дифференциальную экспрессию генов.
4. Консервативность эпигенетических механизмов у эукариот
5. Структура нуклеосомы. Структура коровых гистонов. Взаимодействие ДНК – нуклеосома.

#### 5.2.2. Типовые тестовые задания для оценки сформированности компетенции ПК-2

1. Метилирование ДНК - направленная ковалентная модификация ДНК. Общие представления, встречаемость у разных эукариотических организмов
2. Гены, транскрипция и процессинг микроРНК у животных

#### Типовые тестовые задания для оценки сформированности компетенции ПК-5

1. Интрон-экзонная организация генов эукариот. Сплайсинг.
2. Основы генетической изменчивости. Хромосомные и генные мутации.

#### **Типовые тестовые задания для оценки сформированности компетенции ПК-6**

1. Методы исследования генома. Полимеразная цепная реакция.
2. Создание библиотек ДНК.

#### **Пример оформления отчета о лабораторной работе**

1. Название работы
2. Цель исследования
3. Реактивы
4. Ход работы (кратко)
5. Полученные результаты и вычисления
6. Выводы

#### **6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

##### **а) основная литература:**

1. Жимулев И. Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб.пособие для студентов вузов. - Новосибирск: Изд-во Новосиб. ун-та, 2002. - 459 с. (58 экз. в библиотеке ННГУ)
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - (Медицина). Доступно на ЭБС «Консультант студент». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html>
3. С. В. Разин, А. А. Быстрицкий. Хроматин: упакованный геном. «Бином. Лаборатория знаний». 2009. С. 172
4. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. Хромосомы. Структура и функции. Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009 г., 258 с.
5. Эпигенетика. ред. Закиян СМ, Власов ВВ, Дементьева ЕВ. Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2012, С. 465-479

##### **б) дополнительная литература:**

1. Эпигенетика под ред. Под редакцией С. Д. Эллиса, Т. Дженювейна, Д. Рейнберга Техносфера, 2010 (рус. Перевод книги D. Allis, T. Jenuwein, D. Reinberg, M.-L. Caparros. Epigenetics. Cold Spring Harbor Laboratory Press. 2007. • 502 pp. ISBN-10: 0879698756
2. Несса Кэри. Эпигенетика: как современная биология переписывает наши представления о генетике, заболеваниях. 2011.
3. Вавилов Ю.Л. Сборник задач по генетике. Нижний Новгород.: Из-во ННГУ, 2005. 101 С. (30 экз. в библиотеке ННГУ)
4. Генетика [Электронный ресурс]: словарь- справочник / авт.-сост. Е. Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - М.: ФЛИНТА, 2014. Доступно на ЭБС «Консультант студент». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976521889.html>

##### **в) программное обеспечение и Интернет-ресурсы**



1. Электронные библиотеки (Znanium.com, «ЭБС Консультант студента», «Лань»)
2. Научная российская электронная библиотека elibrary.ru
3. Научные базы данных Scopus, Web of Science, BioMed Central
4. Периодика онлайн (Elsevier, Springer)

## **7. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

Учебные аудитории для проведения лабораторных занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, укомплектованные специализированной мебелью и техническими средствами обучения (демонстрационное оборудование – проектор, ноутбук, экран, лабораторным оборудованием). Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ННГУ

Авторы \_\_\_\_\_ д.б.н., доцент М.В.Ведунова

Рецензент (ы) \_\_\_\_\_ к.б.н., доц. каф. биохимии и физиологии Стручкова И.В.

Зав. каф. \_\_\_\_\_ д.б.н., доцент М.В.Ведунова

**Программа одобрена** на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины от 24.02.2021 года, протокол № 4.