

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Мордовский государственный педагогический
университет имени М.Е. Евсевьева»**

Факультет естественно-технологический
Кафедра биологии, географии и методик обучения

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Наименование дисциплины (модуля): Современные проблемы изучения генетики человека

Уровень ОПОП: Бакалавриат

Направление подготовки: 44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки)

Профиль подготовки: Биология. География

Форма обучения: Очная

Разработчики: Маскаева Т. А., канд. биол. наук, доцент

Чегодаева Н. Д., канд. с.-х. наук, доцент

Бардин В. С., старший преподаватель

Программа рассмотрена и утверждена на заседании кафедры, протокол № 11 от 18.04.2017 года

Зав. кафедрой _____  _____ Маскаева Т. А.

Программа с обновлениями рассмотрена и утверждена на заседании кафедры, протокол № 1 от 30.08.2019 года

Зав. кафедрой _____  _____ Маскаева Т. А.

Программа с обновлениями рассмотрена и утверждена на заседании кафедры, протокол № 1 от 31.08.2020 года

Зав. кафедрой _____  _____ Маскаева Т.А.1.

Цель и задачи дисциплины

Цель изучения дисциплины – обеспечить готовность студентов к использованию научных знаний из области генетики человека, специальных умений и ценностных отношений в предстоящей профессиональной педагогической деятельности.

Задачи дисциплины:

- сформировать знания об основных законах классической и современной генетики человека, методах познания материальных основ наследственности и изменчивости на молекулярном уровне;
- сформировать интегрированные и специальные умения в процессе изучения теоретического генетического материала и выполнения лабораторного эксперимента с учетом особенностей общего биологического образования;
- обеспечить овладение методами познания генетических объектов, способами анализа генетических явлений для решения задач теоретического и прикладного характера с учетом возрастных особенностей обучающихся общеобразовательной школы.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Дисциплина «Современные проблемы изучения генетики человека» относится к вариативной части учебного плана.

Дисциплина изучается на 4 курсе, в 8 семестре.

Для изучения дисциплины требуется: знания курса генетики.

Изучению дисциплины «Современные проблемы изучения генетики человека» предшествует освоение дисциплин (практик):

Цитология;

Генетика.

Освоение дисциплины «Современные проблемы изучения генетики человека» является необходимой основой для последующего изучения дисциплин (практик):

Молекулярная биология.

Область профессиональной деятельности, на которую ориентирует дисциплина «Современные проблемы изучения генетики человека», включает: образование, социальную сферу, культуру.

Освоение дисциплины готовит к работе со следующими объектами профессиональной деятельности:

- обучение;
- воспитание;
- развитие.

В процессе изучения дисциплины студент готовится к видам профессиональной деятельности и решению профессиональных задач, предусмотренных ФГОС ВО и учебным планом:

научно-исследовательская деятельность

- постановка и решение исследовательских задач в области науки и образования;
- использование в профессиональной деятельности методов научного исследования.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование компетенций и трудовых функций (профессиональный стандарт Педагог (педагогическая деятельность в дошкольном, начальном общем, основном общем, среднем общем образовании) (воспитатель, учитель), утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты №544н от 18.10.2013).

Выпускник должен обладать следующими профессиональными компетенциями (ПК) в соответствии с видами деятельности:

ПК-1. Готовностью реализовывать образовательные программы по учебным предметам в соответствии с требованиями образовательных стандартов.

педагогическая деятельность

ПК-1 готовностью реализовывать образовательные программы по учебным предметам в соответствии с требованиями образовательных стандартов	знать: - преподаваемый предмет в пределах требований ФГОС ООО в части биология по аспектам: 1) термины и понятия генетики человека, законы, закономерности и теории; 2) ценности познания генетики человека; основные методы исследования; современные достижения; уметь: - использовать приобретенные знания для достижения планируемых результатов биологического образования; владеть: - способами решения задач по генетике человека теоретического и прикладного характера.
--	--

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Восьмой-семестр
Контактная работа (всего)	42	42
Практические	28	28
Лекции	14	14
Самостоятельная работа (всего)	30	30
Виды промежуточной аттестации		
Зачет		+
Общая трудоемкость часы	72	72
Общая трудоемкость зачетные единицы	2	2

5. Содержание дисциплины

5.1. Содержание модулей дисциплины

Модуль 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика:

Предмет и задачи генетики человека. Человек как объект генетического исследования. Генеалогический, клинико-генеалогический (КГМ) методы, их этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод sibсов, метод пробандов. Критерии ауто-сомно-доминантного, ауто-сомно-рецессивного и сцепленного с полом наследования. Критерии полигенного наследования. Цитогенетический метод исследования. Основные методики идентификаций метафазных хромосом. Цитогенетическая номенклатура Парижского международного конгресса. Прометафазный анализ. Система символов обозначения кариотипа. Молекулярно-генетические методы. Фракционирование и реструкция ДНК. Гибридизация на фильтрах и цитогенетических препаратах ДНК - зонды. Секвенированные ДНК. Молекулярная цитогенетика. Использование методов морфологии, физиологии и биохимии в медицинской генетике. Синдромологический анализ. Международный проект «Геном человека»: цели, основные направления разработок, результаты. Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков - склонностей, способностей, таланта. Общая и специальная одаренность.

Модуль 2. Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза:

Хромосомные болезни. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Механизм развития нарушений при хромосомных заболеваниях. Хромосомные болезни обусловленные аномалиями половых хромосом. Генные болезни. Классификация и частота генных болезней. Специфические особенности развития и появления генных мутаций при различных типах наследования. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Болезни с наследственным предрасположением. Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением. Роль пара- и генотипических факторов в развитии мультифакториальных заболеваний. Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней. Показания для проведения специальных генетических методов исследования (клинико-генетического, цитогенетического, биохимического, ДНК-диагностики, иммунологического и др. методов). Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Методы пренатальной диагностики. Генетические основы антропогенеза. Клонирование человека: морально-этический и научный аспекты проблемы.

5.2. Содержание дисциплины: Лекции (14 ч.)

Модуль 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика (8 ч.)

Тема 1. Предмет и задачи генетики человека (2 ч.)

Предмет и задачи генетики человека. Человек как объект генетического исследования.

Тема 2. Методы генетики человека (2 ч.)

Генеалогический, клинико-генеалогический (КГМ) методы, их этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод sibсов, метод пробандов. Монозиготные и дизиготные близнецы. Конкордантность и дискордантность признаков у близнецов. Изучение степени влияния наследственных задатков и среды на формирование тех или иных признаков у человека. Простое культивирование соматических клеток, Гибридизация, клонирование, селекция соматических клеток. Биохимические методы. Метод моделирования. Метод дерматографики. Популяционно-генетический (статистический) метод.

Тема 3. Международный проект «геном человека»: цели, основные направления разработок, результаты (2 ч.)

Геном человека. Явления доминирования (полного и неполного), кодоминирования, сверхдоминирования. Экспрессивность и пенетрантность отдельных генов. Международный проект «Геном человека»: цели, основные направления разработок, результаты. Различные виды генетических карт человека.

Тема 4. Психогенетика (2 ч.)

Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков - склонностей, способностей, таланта. Общая и специальная одаренность.

Модуль 2. Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза (6 ч.)

Тема 5. Мутации, встречающиеся в клетках человека (2 ч.)

Принципы классификации мутаций (по типу клеток, по степени влияния на генотип, по степени влияния на жизнеспособность организма и т. д.). Основные группы мутагенов: физические, химические и биологические. Основные группы мутаций, встречаю-

щиеся в клетках человека: соматические и генеративные; летальные, полуметалетальные, нейтральные; генные или точковые, хромосомные и геномные.

Тема 6. Наследственные заболевания человека (2 ч.)

Наследственные заболевания человека. Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.

Механизм развития нарушений при хромосомных заболеваниях. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом. Полисомия по половым хромосомам. Фенотипическая характеристика X-трисомии и других поли-X-синдромов.

X-моносомия (синдром Шершевского-Тернера). Фенотипическая характеристика синдрома Клайнфельтера. Структурная аномалия X-хромосомы, ломкость X-хромосомы (X-сцепленная рецессивная олигофрения). Хромосомные болезни, обусловлены аномалиями аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомии. Частичные трисомии и моносомии аутосом.

Тема 7. Генетические основы антропогенеза (2 ч.)

Генетические основы антропогенеза.

5.3. Содержание дисциплины:

Практические (28 ч.)

Модуль 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика (12 ч.)

Тема 1. Генеалогический метод. Родословные древа, методика их составления для признаков с разным типом наследования (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Человек как объект генетических исследований.
2. Генеалогический, клинико-генеалогический (КГМ) методы, их этапы и границы применения.
3. Методика составления и описания родословных.
4. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей.
5. Метод sibсов, метод пробандов.

Тема 2. Близнецовый метод. Цитогенетические методы (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Монозиготные и дизиготные близнецы.
2. Конкордантность и дискордантность признаков у близнецов.
3. Изучение степени влияния наследственных задатков и среды на формирование тех или иных признаков у человека.
4. Простое культивирование соматических клеток,
5. Гибридизация, клонирование, селекция соматических клеток.
6. Биохимические методы.
7. Метод моделирования.
8. Метод дерматографии.
9. Популяционно-генетический (статистический) метод.
10. Генетика популяции человека.
11. Насыщенность популяций мутациями, их частота и распространение. Принципы равновесия мутационного процесса и естественного отбора в популяциях человека.
12. Изоляты и инбридинг.
13. Балансированный наследованный полиморфизм: геногеография групп крови, аномальных гемоглобинов.

14. Модификационная изменчивость в популяциях человека. Признаки с широкой нормы реакции. Признаки с однозначной нормой реакции.

Тема 3. Хромосомный набор клеток человека. (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Кариотип. Типы хромосом.
2. Аутосомы и половые хромосомы.
3. Идиограммы хромосомного набора клеток человека.
4. Структура хромосом. Хроматин: эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
5. Хромосомные карты человека и группы сцепления.

Тема 4. Менделизм (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Закономерности наследования признаков у человека.
2. Аутосомно-доминантный тип наследования.
3. Аутосомно-рецессивный тип наследования.
4. Признаки, сцепленные с полом.
5. Сцепленное наследование.
6. Кроссинговер.

Тема 5. Полигенное наследование у человека (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Комплементарность.
2. Эпистаз.
3. Полимерия.
4. Плейотропное взаимодействие генов.
5. Цитоплазматическое наследование у человека.

Тема 6. Особенности гаметогенеза человека. Психогенетика (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Строение яйцеклетки и сперматозоида человека, их генетический аппарат.
2. Генетический смысл процесса оплодотворения.
3. Генетические аспекты эмбриогенеза человека.
4. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза (ядерно-цитоплазматическое взаимодействие, межклеточное влияние, действие гормонов, контроль транскрипции и т. д.).
5. Генетический контроль клеточной пролиферации.
6. Гены и дифференцировка клеток.
7. Гипотеза морфогенетических полей.
8. Детерминация, индукция, компетенция.
9. Клональная гипотеза цитодифференцировки.
10. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы, синдром Морриса, трансвестизм).
11. Психогенетика.
12. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков - склонностей, способностей, таланта.
13. Общая и специальная одаренность.

Модуль 2. Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза (16 ч.)

Тема 7. Мутации, встречающиеся в клетках человека. (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Принципы классификации мутаций (по типу клеток, по степени влияния на генотип, по степени влияния на жизнеспособность организма и т. д.).
2. Основные группы мутагенов: физические, химические и биологические.
3. Основные группы мутаций, встречающиеся в клетках человека: соматические и генеративные; летальные, полуметалетальные, нейтральные; генные или точковые, хромосомные и геномные

Тема 8. Хромосомные болезни (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
2. Механизм развития нарушений при хромосомных заболеваниях.
3. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
4. Полисомии по половым хромосомам. Фенокаротипическая характеристика Х-трисомии и других поли-Х-синдромов.
5. Х-моносомии (синдром Шершевского-Тернера).
6. Фенотипическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
7. Структурная аномалия Х-хромосомы, ломкость Х-хромосомы (Х-сцепленная рецессивная олигофрения).
8. Хромосомные болезни, обусловлены аномалиями аутосом.
9. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенотипическая характеристика.
10. Общие сведения о других типах трисомии. Частичные трисомии и моносомии аутосом.

Тема 9. Генные болезни (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Болезни аминокислотного обмена (фенилкетонурия, алкаптонурия и др.).
2. Наследственные нарушения обмена углеводов (галактоземия, гликогеновая болезнь и др.).
3. Болезни, связанные с нарушением липидного обмена (болезнь Ниманна-Пика, болезнь Гоше и др.).
4. Наследственные нарушения обмена стероидов.
5. Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена (подагра, синдром Леша-Найяна и др.).
6. Болезни нарушения обмена соединительной ткани (болезнь Марфана, мукополисахаридозы и др.).
7. Наследственные нарушения гемма- и порифина (гемоглобинопатии и др.).
8. Болезни, связанные с нарушением обмена в эритроцитах (гемолитические анемии и др.).
9. Наследственные нарушения обмена билирубина;
10. Наследственные болезни обмена металлов (болезнь Коновалова-Вильсона и др.).
11. Наследственные синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте (муковисцидоз, непереносимость лактозы и др.).

Тема 10. Болезни с наследственным предрасположением (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением.
2. Роль пара- и генотипических факторов в развитии мультифакториальных заболеваний.
3. Методы генетического анализа наследственного предрасположения на примере заболевания атеросклерозом, гипертонической болезнью, язвенной болезнью и шизофренией.
4. Генетика мультифакториальных врожденных пороков развития, основные понятия и классификация. Изолированные и множественные пороки. Малые аномалии развития.
5. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов.
6. Общие представления о фармакогенетических реакциях.
7. Экогенетические реакции на воздействие факторов внешней среды (загрязнение окружающей среды, биоагенты и др.).

Тема 11. Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней (2 ч.)**Вопросы для обсуждения:**

1. Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии.
2. Показания для проведения специальных генетических методов исследования (клинико-генетического, цитогенетического, биохимического, ДНК-диагностики, иммунологического и др. методов).
3. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ.
4. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний.
5. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.
6. Основные подходы к лечению наследственных болезней (диетотерапия и другие пути коррекции метаболических дефектов).
7. Понятие о этиологическом лечении (заместительная генотерапия, использование методов биотехнологии, генетической и клеточной инженерии).

Тема 12. Генетические основы антропогенеза (2 ч.)**Вопросы для обсуждения:**

1. Биомолекулярные доказательства животного происхождения человека.
2. Молекулярно-генетическое сходство человека и других приматов.
3. Происхождение рас и расогенез.
4. Генетическое родство и генетические различия представителей разных рас.
5. Роль географической и социальной изоляции в формировании генофонда человечества.
6. Homo sapiens как единый полиморфический вид. Перспективы человека как биологического вида с точки зрения генетики.
7. Евгеника.

Тема 13. Клонирование человека: морально-этический и научный аспекты проблемы (2 ч.)**Вопросы для обсуждения:**

1. История клонирования
2. Размышления в пользу клонирования

3. Причины невозможности клонирования человека
4. Комиссия по биоэтике и ее рекомендации
5. Решения биоэтических аспектов в ЮНЕСКО
6. Решение биоэтических аспектов генных исследований в России
7. Освещение проблемы клонирования и биоэтики в прессе

Тема 14. Контрольная работа (2 ч.)

Итоговая контрольная работа

6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)

6.1 Вопросы и задания для самостоятельной работы

Восьмой семестр (30 ч.)

Модуль 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика (15 ч.)

Вид СРС: Подготовка к практическим / лабораторным занятиям

1. Подготовить сообщение на тему «Значение генетики для медицины».
2. Подготовить электронную презентацию на тему: «Биографии ученых внесших существенный вклад в развитие медицинской генетики».
3. Написать сообщение на тему «Показания для проведения цитогенетических исследований».
4. Заполнить таблицу «Методы изучения генетики человека»:
5. Составить собственную родословную наследования морфологических признаков (по цвету волос, глаз).
6. Составить кроссворды по данным темам (не менее 15 вопросов).
7. Подготовить сообщение на одну из предложенных тем: «Старение и гибель клеток»; «Генная инженерия 21 века».
8. Составить глоссарий к теме.
9. Подготовить сообщение на одну из предложенных тем: «Г. Мендель и его наследие»; «Группы крови системы Kell».
10. Заполнить таблицу «Типы наследования менделирующих признаков».

Модуль 2. . Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза (15 ч.)

Вид СРС: Подготовка к практическим / лабораторным занятиям

1. Написать сообщение на тему «Мутагены и человек».
2. Подготовить электронную презентацию на тему: «Антропогенные факторы мутагенеза».
3. Подготовить электронную презентацию на тему: «Изолированные и множественные пороки развития».
4. Заполнить таблицу «Наследственные болезни и их классификация»
5. Подготовить сообщение на одну из предложенных тем: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности»; «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью».
6. Написать текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи.
7. Подготовить сообщение на тему: «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней».
8. Подготовьте доклад по одному из выбранных из нижеприлагающегося списка наследственных заболеваний по следующему плану:
 - полное название заболевания;
 - историческая справка (открытие заболевания);

Подготовлено в системе 1С:Университет (000000691)

- частота встречаемости заболевания;
- симптоматика заболевания;
- генетическое обоснование заболевания;
- дополнительная информация о заболевании (статистика; половая, возрастная или иная предрасположенность распространения; интересные факты);
- способы лечения или коррекции (кратко).

Доклад должен сопровождаться презентацией (симптомы заболевания, генетическая запись наследования и т. д.).

Список наследственных заболеваний:

Синдром Ангельмана
 Синдром Дауна
 Синдром Клайнфелтера
 Синдром Тернера-Шершевского
 Синдром Вольфа-Хиршхорна
 Синдром Эдвардса
 Синдром Патау
 Синдром «кошачьего крика»
 Синдром Орбели
 Синдром Мориса
 Болезнь Гюнтера
 Болезнь Кэнэвэн
 Болезнь Шарко – Мари
 Гипертрихоз
 Зablуждение Капграса
 Лейкодистрофия Пелицеуса – Мерцбахера
 Линии Блашко
 Микропсия
 Нейрофиброматоз
 Обостренная рефлексия
 Порфирия
 Слоновья болезнь
 Цицero
 Гомоцистинурия
 Туберозный склероз
 Болезнь Рефсума
 Болезнь Тея – Сакса
 Гемофилия
 Дальтонизм
 Муковисцидоз
 Синдром Марфана
 Синдром Прадера – Вилли
 Синдром Робена
 Фенилкетонурия
 Синдром Вильямса
 Синдром Леша-Найхана
 Болезнь Ниманна-Пика
 Болезнь Гоше
 Болезнь Коновалова-Вильсона

7. Тематика курсовых работ

Курсовые работы (проекты) по дисциплине не предусмотрены.

8. Оценочные средства для промежуточной аттестации

8.1. Компетенции и этапы формирования

Коды компетенций	Этапы формирования		
	Курс, семестр	Форма контроля	Модули (разделы) дисциплины
ПК-1	4 курс, Восьмой-семестр	Зачет	Модуль 1: Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика.
ПК-1	4 курс, Восьмой семестр	Зачет	Модуль 2: Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза.

Сведения об иных дисциплинах, участвующих в формировании данных компетенций:

Компетенция ПК-1 формируется в процессе изучения дисциплин:

Анатомия и морфология человека, Биогеография, Биологические основы сельского хозяйства, Ботаника, Введение в биотехнологию, Вторичные метаболиты растений, Генетика, География Республики Мордовия, Геоэкология, Гистология, Диетология и лечебное питание, Зоология, Инновационные процессы в биологическом и географическом образовании школьников, Картография с основами топографии, Методика обучения биологии, Методика обучения географии, Микробиология, Микроорганизмы и здоровье, Общая экология, Общее землеведение, Окружающая среда и здоровье населения Республики Мордовия, Основы антропологии, Основы школьной гигиены, Современные концепции эволюции, Современные проблемы биотехнологии, Социальная экология и рациональное природопользование, Теория и методология географической науки, Теория эволюции, Физиология растений, Физиология человека, Физическая география материков и океанов, Фитодизайн, Флористика, Химия, Химия окружающей среды, Цитология, Эволюционная физиология растений, Экономическая и социальная география зарубежных стран, Экономическая и социальная география России.

8.2. Показатели и критерии оценивания компетенций, шкалы оценивания

В рамках изучаемой дисциплины студент демонстрирует уровни овладения компетенциями:

Повышенный уровень:

знает и понимает теоретическое содержание дисциплины; творчески использует ресурсы (технологии, средства) для решения профессиональных задач; владеет навыками решения практических задач.

Базовый уровень:

знает и понимает теоретическое содержание; в достаточной степени сформированы умения применять на практике и переносить из одной научной области в другую теоретические знания; умения и навыки демонстрируются в учебной и практической деятельности; имеет навыки оценивания собственных достижений; умеет определять проблемы и потребности в конкретной области профессиональной деятельности.

Пороговый уровень:

понимает теоретическое содержание; имеет представление о проблемах, процессах, явлениях; знаком с терминологией, сущностью, характеристиками изучаемых явлений; демонстрирует практические умения применения знаний в конкретных ситуациях профессиональной деятельности.

Уровень ниже порогового:

демонстрирует студент, обнаруживший пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допускающий принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий, не способный продолжить обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании вуза без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Уровень сформированности компетенции	Шкала оценивания для промежуточной аттестации		Шкала оценивания по БРС
	Экзамен (дифференцированный зачет)	Зачет	
Повышенный	5 (отлично)	зачтено	90 – 100%
Базовый	4 (хорошо)	зачтено	76 – 89%
Пороговый	3 (удовлетворительно)	зачтено	60 – 75%
Ниже порогового	2 (неудовлетворительно)	незачтено	Ниже 60%

Критерии оценки знаний студентов по дисциплине

Оценка	Показатели
Зачтено	Студент знает: особенности человека как объекта генетических исследований и основные методы изучения генетики человека; особенности организации наследственного аппарата соматических и генеративных клеток человека; геном человека; различные механизмы наследования признаков у человека; генетические основы онтогенеза человека; мутагены, в том числе и антропогенного происхождения; типы мутаций, встречающихся в клетках человека; основные виды наследственных и врожденных заболеваний и заболевания с наследственной предрасположенностью; особенности генетической структуры популяций человека и распространение в них некоторых признаков; генетические основы антропогенеза и перспективы эволюции человека как биологического вида с точки зрения генетики. Ответ логичен и последователен, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы, выводы доказательны.
Незачтено	Студент демонстрирует незнание основного содержания дисциплины, обнаруживая существенные пробелы в знаниях учебного материала, допускает принципиальные ошибки в выполнении предлагаемых заданий; затрудняется делать выводы и отвечать на дополнительные вопросы преподавателя.

8.3. Вопросы, задания текущего контроля

Модуль 1: Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика

ПК-1 готовностью реализовывать образовательные программы по учебным предметам в соответствии с требованиями образовательных стандартов

1. Назовите особенности человека как объекта генетических исследований. Перечислите основные понятия, формируемые при изучении темы «Методы исследования генетики человека» в школьном курсе биологии.

2. Решите задачу и назовите, какие генетические закономерности, открытые Менделем, проявляются при такой гибридизации. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями

3. Решите задачу и объясните закономерности наследования признаков сцепленных с полом. Атрофия зрительного нерва наследуется как рецессивный признак (а),
Подготовлено в системе 1С:Университет (000000691)

сцепленный с X-хромосомой. В семье родители здоровы, но мать жены имела этот дефект. Составьте схему решения задачи, определите генотипы родителей, возможного потомства, пол и вероятность рождения больных детей.

4. Решите задачу и объясните закономерности наследования сцепленных признаков. Женщина, получившая аниридию (отсутствие радужной оболочки) от отца, а темную эмаль зубов – от матери, вышла замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения в этой семье детей с данными аномалиями, если локусы генов, определяющих эти признаки, находятся в половых хромосомах на расстоянии 20 морганид.

5. Врожденная глухота может возникнуть в результате наличия мутантного гена в генотипе плода, но она может развиваться и у организма с нормальным генотипом. а) Чем можно объяснить наличие глухоты при нормальном генотипе; б) Нужно ли выяснять природу этой аномалии у пациента, если лечение в обоих случаях одинаково?

Модуль 2: Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза
ПК-1 готовностью реализовывать образовательные программы по учебным предметам в соответствии с требованиями образовательных стандартов

1. Проанализируйте родословную. Определите тип наследования заболевания в предложенной родословной, генотип пробанда, выясните, от кого получил заболевание двоюродный брат пробанда. Перечислите основные понятия, формируемые при изучении темы «Хромосомные болезни. Примеры и причины» в школьном курсе биологии.

2. В МГК обратилась молодая семейная пара по поводу возможности рождения здоровых детей. Жена родилась с фенилкетонурией, но благодаря раннему лечению стала фенотипически здоровой, супруг здоров и из здорового рода. Какова вероятность рождения у них здоровых по ФК детей? Обоснуйте свой ответ. Перечислите основные понятия, формируемые при изучении темы «Генетика и здоровье человека. Генные заболевания» в школьном курсе биологии.

3. Назовите причины и механизмы развития онкогенных болезней. Перечислите основные понятия, формируемые при изучении темы «Проблемы генетической безопасности» в школьном курсе биологии.

4. Ребенок родился доношенным, с массой 2400 г. Отмечался характерный внешний вид ребенка: выступающий затылок, микроцефальная форма черепа, укороченная грудина. Отмечался также кринторхизм, паховая и пупочная грыжи, дисплазия тазобедренных суставов. Ребенок умер на 6-м месяце жизни. При кариологическом исследовании была обнаружена трисомия 18-й пары хромосомы. С каким заболеванием родился ребенок? Каким типом мутации вызвано данное заболевание?

5. Назовите факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

8.4. Вопросы промежуточной аттестации
Восьмой семестр (Зачет, ПК-1)

1. Охарактеризуйте историю развития генетики человека.
2. Назовите особенности человека как объекта генетических исследований.
3. Охарактеризуйте генеалогический метод.
4. Охарактеризуйте близнецовый метод.
5. Охарактеризуйте популяционно-статистический метод.
6. Охарактеризуйте биохимический метод.
7. Охарактеризуйте мутации, нарушающие структуру белков крови. Генетическая гетерогенность заболеваний.
8. Охарактеризуйте нормальный кариотип человека.
9. Назовите способы дифференциального окрашивания хромосом.

10. Охарактеризуйте половой гетерохроматин.
11. Охарактеризуйте программу «Геном человека».
12. Охарактеризуйте менделирующие признаки.
13. Охарактеризуйте современные методы картирования хромосом.
14. Охарактеризуйте типы взаимодействия генов.
15. Охарактеризуйте генетику пола.
16. Охарактеризуйте генные болезни.
17. Охарактеризуйте хромосомные болезни.
18. Охарактеризуйте геномные заболевания.
19. Охарактеризуйте мультифакториальные заболевания.
20. Охарактеризуйте медико-генетическое консультирование: цели и задачи.
21. Охарактеризуйте современные методы пренатальной диагностики.
22. Назовите проблемы канцерогенеза.
23. Охарактеризуйте генетические основы онтогенеза человека.
24. Охарактеризуйте мутации, встречающиеся в клетках человека.
25. Охарактеризуйте понятие психогенетика. Назовите роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков - склонностей, способностей, таланта.
26. Охарактеризуйте генетические основы антропогенеза.

8.5. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

Зачет позволяет оценить сформированность универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций, теоретическую подготовку студента, его способность к творческому мышлению, готовность к практической деятельности, приобретенные навыки самостоятельной работы, умение синтезировать полученные знания и применять их при решении практических задач.

При балльно-рейтинговом контроле знаний итоговая оценка выставляется с учетом набранной суммы баллов.

Собеседование (устный ответ) на зачете

Для оценки сформированности компетенции посредством собеседования (устного ответа) студенту предварительно предлагается перечень вопросов или комплексных заданий, предполагающих умение ориентироваться в проблеме, знание теоретического материала, умения применять его в практической профессиональной деятельности, владение навыками и приемами выполнения практических заданий.

При оценке достижений студентов необходимо обращать особое внимание на:

- усвоение программного материала;
- умение излагать программный материал научным языком;
- умение связывать теорию с практикой;
- умение отвечать на видоизмененное задание;
- владение навыками поиска, систематизации необходимых источников литературы по изучаемой проблеме;
- умение обосновывать принятые решения;
- владение навыками и приемами выполнения практических заданий;
- умение подкреплять ответ иллюстративным материалом.

Тестирование

При определении уровня достижений студентов с помощью тестового контроля ответ считается правильным, если:

- в тестовом задании закрытой формы с выбором ответа выбран правильный ответ;
- по вопросам, предусматривающим множественный выбор правильных ответов, выбраны все правильные ответы;
- в тестовом задании открытой формы дан правильный ответ;
- в тестовом задании на установление правильной последовательности установлена правильная последовательность;
- в тестовом задании на установление соответствия сопоставление произведено верно для всех пар.

При оценивании учитывается вес вопроса (максимальное количество баллов за правильный ответ устанавливается преподавателем в зависимости от сложности вопроса). Количество баллов за тест устанавливается посредством определения процентного соотношения набранного количества баллов к максимальному количеству баллов.

Критерии оценки;

До 60% правильных ответов – оценка «неудовлетворительно».

От 60 до 75% правильных ответов – оценка «удовлетворительно».

От 75 до 90% правильных ответов – оценка «хорошо».

Свыше 90% правильных ответов – оценка «отлично».

Вопросы и задания для устного опроса

При определении уровня достижений студентов при устном ответе необходимо обращать особое внимание на следующее:

- дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос;
- показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи;
- знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей;
- ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента;
- теоретические постулаты подтверждаются примерами из практики.

Оценка за опрос определяется простым суммированием баллов:

Критерии оценки ответа:

Правильность ответа – 1 балл.

Всесторонность и глубина (полнота) ответа – 1 балл.

Наличие выводов – 1 балл.

Соблюдение норм литературной речи – 1 балл.

Владение профессиональной лексикой – 1 балл.

Итого: 5 баллов.

Практические задания

При определении уровня достижений студентов при выполнении практического задания необходимо обращать особое внимание на следующее:

- задание выполнено правильно;
- показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи;
- умение работать с объектом задания демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей;

- ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента;
 - выполнение задания теоретически обосновано.
- Оценка за опрос определяется простым суммированием баллов:
- Критерии оценки ответа:
- Правильность выполнения задания – 1 балл.
- Всесторонность и глубина (полнота) выполнения – 1 балл.
- Наличие выводов – 1 балл.
- Соблюдение норм литературной речи – 1 балл.
- Владение профессиональной лексикой – 1 балл.
- Итого: 5 баллов.

Контрольная работа

Виды контрольных работ: аудиторные, домашние, текущие, экзаменационные, письменные, графические, практические, фронтальные, индивидуальные. Система заданий письменных контрольных работ должна:

- выявлять знания студентов по определенной дисциплине (разделу дисциплины);
- выявлять понимание сущности изучаемых предметов и явлений, их закономерностей;
- выявлять умение самостоятельно делать выводы и обобщения;
- творчески использовать знания и навыки.

Требования к контрольной работе по тематическому содержанию соответствуют устному ответу.

Также контрольные работы могут включать перечень практических заданий.

Критерии оценки ответа:

Правильность ответа – 1 балл.

Всесторонность и глубина (полнота) ответа – 1 балл.

Наличие выводов – 1 балл.

Соблюдение норм литературной письменной речи – 1 балл.

Владение профессиональной лексикой – 1 балл.

Итого: 5 баллов.

9. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная литература

1. Мандель, Б.Р. Основы современной генетики: учебное пособие для учащихся высших учебных заведений (бакалавриат) / Б.Р. Мандель. – Москва ; Берлин : Директ-Медиа, 2016. – 334 с. : ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=440752>. – Библиогр. в кн. – ISBN 978-5-4475-8332-3. – DOI 10.23681/440752. – Текст : электронный.

2. Нахаева, В.И. Практический курс общей генетики / В.И. Нахаева. – 3-е изд., стереотип. – Москва : Издательство «Флинта», 2016. – 210 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544>. – ISBN 978-5-9765-1204-7. – Текст : электронный.

3. Горбунова, В. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов учреждений сред. проф. учеб. заведений / Горбунова, В. Н. - М. : Академия, 2012. - 237 с.

Дополнительная литература

1. Маскаева Т. А. Основы генетики : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. – Мордов. гос. пед. ин-т. – Саранск, 2017 – 154 с.

2. Маскаева Т. А. Сборник заданий для самостоятельной работы студентов по генетике: учебно-методическое пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. – Мордов. гос. пед. ин-т. – Саранск, 2018 – 139 с.

3. Мандель, Б.Р. Психогенетика / Б.Р. Мандель. – Москва : Директ-Медиа, 2014. – 322 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=235084>. – ISBN 978-5-4458-8855-0. – DOI 10.23681/235084. – Текст : электронный.

10. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

1. <https://genetics-info.ru/> (Информационный портал о генетике).
2. <http://erusds.ru/slovar-po-genetike-2/> (Словарь по генетике).

11. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)

При освоении материала дисциплины необходимо:

- спланировать и распределить время, необходимое для изучения дисциплины;
- конкретизировать для себя план изучения материала;
- ознакомиться с объемом и характером внеаудиторной самостоятельной работы для полноценного освоения каждой из тем дисциплины.

Сценарий изучения курса:

- проработайте каждую тему по предлагаемому ниже алгоритму действий;
- изучив весь материал, выполните итоговый тест, который продемонстрирует готовность к сдаче экзамена.

Алгоритм работы над каждой темой:

- изучите содержание темы вначале по лекционному материалу, а затем по другим источникам;
- прочитайте дополнительную литературу из списка, предложенного преподавателем;
- выпишите в тетрадь основные категории и персоналии по теме, используя лекционный материал или словари, что поможет быстро повторить материал при подготовке к зачету;
- составьте краткий план ответа по каждому вопросу, выносимому на обсуждение на лабораторном занятии;
- выучите определения терминов, относящихся к теме;
- продумайте примеры и иллюстрации к ответу по изучаемой теме;
- подберите цитаты ученых, общественных деятелей, публицистов, уместные с точки зрения обсуждаемой проблемы;
- продумывайте высказывания по темам, предложенным к лабораторному занятию.

Рекомендации по работе с литературой:

- ознакомьтесь с аннотациями к рекомендованной литературе и определите основной метод изложения материала того или иного источника;
- составьте собственные аннотации к другим источникам на карточках, что поможет при подготовке рефератов, текстов речей, при подготовке к зачету;
- выберите те источники, которые наиболее подходят для изучения конкретной темы.

12. Перечень информационных технологий

Реализация учебной программы обеспечивается доступом каждого студента к информационным ресурсам – электронной библиотеке и сетевым ресурсам Интернет. Для использования ИКТ в учебном процессе используется программное обеспечение, позволяющее осуществлять поиск, хранение, систематизацию, анализ и презентацию информа-

ции, экспорт информации на цифровые носители, организацию взаимодействия в реальной и виртуальной образовательной среде.

Индивидуальные результаты освоения дисциплины фиксируются в электронной информационно-образовательной среде университета.

12.1 Перечень программного обеспечения

1. Microsoft Windows 7 Pro
2. Microsoft Office Professional Plus 2010
3. 1С: Университет ПРОФ

12.2 Перечень информационных справочных систем (обновление выполняется еженедельно)

1. Информационно-правовая система «ГАРАНТ» (<http://www.garant.ru>)
2. Справочная правовая система «КонсультантПлюс» (<http://www.consultant.ru>)

12.3 Перечень современных профессиональных баз данных

1. Профессиональная база данных «Открытые данные Министерства образования и науки РФ» (<http://xn----8sblcdzzacvuc0jbg.xn--80abucjiibhv9a.xn--p1ai/opendata/>)
2. Профессиональная база данных «Портал открытых данных Министерства культуры Российской Федерации» (<http://opendata.mkrf.ru/>)
3. Электронная библиотечная система Znanium.com(<http://znanium.com/>)
4. Научная электронная библиотека e-library(<http://www.e-library.ru/>)

13. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Для проведения аудиторных занятий необходим стандартный набор специализированной учебной мебели и учебного оборудования, а также мультимедийное оборудование для демонстрации презентаций на лекциях. Для проведения практических занятий, а также организации самостоятельной работы студентов необходим компьютерный класс с рабочими местами, обеспечивающими выход в Интернет.

При изучении дисциплины используется интерактивный комплекс Flipbox для проведения презентаций и видеоконференций, система iSpring в процессе проверки знаний по электронным тест-тренажерам.

Индивидуальные результаты освоения дисциплины фиксируются в электронной информационно-образовательной среде университета.

Реализация учебной программы обеспечивается доступом каждого студента к информационным ресурсам – электронной библиотеке и сетевым ресурсам Интернет. Для использования ИКТ в учебном процессе необходимо наличие программного обеспечения, позволяющего осуществлять поиск информации в сети Интернет, систематизацию, анализ и презентацию информации, экспорт информации на цифровые носители.

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации (№ 28).

Лаборатория генетики, физиологии растений и теории эволюции.

Помещение укомплектовано специализированной мебелью и техническими средствами обучения.

Основное оборудование:

Наборы демонстрационного оборудования: автоматизированное рабочее место преподавателя в составе (компьютер, клавиатура, сетевой фильтр, проектор, крепление, экран).

Лабораторное оборудование: комплект Биологическая микролаборатория.

Учебно-наглядные пособия:

Презентации.

Лицензионное программное обеспечение:

- Microsoft Windows 7 Pro
- Microsoft Office Professional Plus 2010
- 1С: Университет ПРОФ

Помещение для самостоятельной работы. (№ 6)

Читальный зал.

Помещение укомплектовано специализированной мебелью и техническими средствами обучения.

Основное оборудование:

Автоматизированное рабочее место в составе (в составе: персональный компьютер) с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета.

Учебно-наглядные пособия:

Методические рекомендации по организации аудиторной и внеаудиторной работы студентов естественно-технологического факультета.

Лицензионное программное обеспечение:

- Microsoft Windows 7 Pro
- Microsoft Office Professional Plus 2010
- 1С: Университет ПРОФ