

**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
Современные проблемы изучения генетики человека**

Направление подготовки: 44.03.05 Педагогическое образование
(с двумя профилями подготовки)
Профиль подготовки: Биология. География
Форма обучения: очная

Разработчик: кандидат биологических наук, доцент кафедры биологии,
географии и методик обучения Маскаева Т. А.

Программа рассмотрена и утверждена на заседании кафедры, протокол № 11 от
23.05.2019 года

Зав. кафедрой  Маскаева Т. А.

Программа с обновлениями рассмотрена и утверждена на заседании кафедры био-
логии, географии и методик обучения, 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 К.М.06.ДВ.03.2 «Современные проблемы изучения генетики человека» относится части, формируемой участниками образовательных отношений.

Дисциплина изучается на 5 курсе, в 9 семестре.

Для изучения дисциплины требуется: знание школьного курса биологии, дисциплины "Цитология и гистология".

Изучению дисциплины К.М.06.ДВ.03.2 «Современные проблемы изучения генетики человека» предшествует освоение дисциплин (практик): К.М.6 Цитология и гистология.

Освоение дисциплины К.М.06.ДВ.03.2 «Современные проблемы изучения генетики человека» является необходимой основой для последующего изучения дисциплин (практик): К.М.21 Генетика; К.М.0 Производственная (педагогическая) практика; Б3.1 Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена.

Область профессиональной деятельности, на которую ориентирует дисциплина «Современные проблемы изучения генетики человека», включает: 01 Образование и наука (в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования, профессионального обучения, профессионального образования, дополнительного образования).

Типы задач и задачи профессиональной деятельности, к которым готовится обучающийся, определены учебным планом.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

Компетенция в соответствии ФГОС ВО	
Индикаторы достижения компетенций	Образовательные результаты
ПК-11. Способен использовать теоретические и практические знания для постановки и решения исследовательских задач в предметной области (в соответствии с профилем и уровнем обучения) и в области образования.	
педагогический деятельность	

ПК-11.1. Осуществляет различные виды практической деятельности, обеспечивающие самостоятельное приобретение учащимися знаний, умений и навыков в соответствии со спецификой разделов биологии	знать: - основные методы генетического исследования; - процедуру организации и проведения учебного исследования в области генетики. уметь: - организовывать учебно-исследовательскую деятельность с использованием соответствующего лабораторного оборудования с учетом возрастных особенностей обучающихся. владеть: - способами анализа и интерпретации результатов учебного исследования обучающегося по генетике и их грамотно презентовать.
ПК-12. Способен выделять структурные элементы, входящие в систему познания предметной области (в соответствии с профилем и уровнем обучения), анализировать их в единстве содержания, формы и выполняемых функций	
педагогический деятельность	
ПК-12.2 Выделяет и анализирует клеточные и молекулярные механизмы, обеспечивающие единство физиолого-биохимических процессов, направленных на реализацию функций и особенностей их проявления в разных условиях среды обитания организма	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	Девятый семестр
Контактная работа (всего)	44	44
Лекции	22	22
Лабораторные занятия	22	22
Самостоятельная работа (всего)	136	136
Вид промежуточной аттестации		
Зачет		+
Общая трудоемкость часы	180	180
Общая трудоемкость зачетные единицы	5	5

5. Содержание дисциплины

5.1. Содержание разделов дисциплины

Раздел 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 при-

менения. Методика составления и описания родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод sibсов, метод пробандов. Критерии ауто-сомно-доминантного, аутосомно-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 рестракция 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.

Раздела 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 (22 ч.)

Раздел 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика (10 ч.)

Тема 1-2. Предмет и задачи генетики человека. Методы исследования в генетике (4 ч.)

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, аутосомно-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 рестракция ДНК. Гибридизация на фильтрах и цитогенетических препаратах ДНК - зонды. Секвенированные ДНК. Молекулярная цитогенетика. Использование методов морфологии, физиологии и биохимии в медицинской генетике. Синдромологический анализ.

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

Международный проект «Геном человека»: цели, основные направления разработок, результаты.

Тема 4-5. Психогенетика (4 ч.)

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

Раздел 2. Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза (12 ч.)

Тема 6. Хромосомные болезни. (2 ч.)

Хромосомные болезни. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Механизм развития нарушений при хромосомных заболеваниях. Хромосомные болезни обусловленные аномалиями половых хромосом. Полисомия по половым хромосомам. Кариотип 46, XX у мужчин. X-моносомия (синдром Шершевского-Тернера). Мозаицизм 45, X/47, XXX. Синдром XXУ. Фенотипическая характеристика синдрома Клайнфельтера. Одновременное нерасхождение двух пар хромосом (48, XXУ, УУ). Синдром 47, XXУ. Структурная аномалия X-хромосомы, ломкость X-хромосомы (X-сцепленная рецессивная олигофрения). Хромосомные болезни, обусловлены аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомии. Частичные трисомии и моносомии аутосом.

Тема 7. Генные болезни. (2 ч.)

Классификация и частота генных болезней. Специфические особенности развития и появления генных мутаций при различных типах наследования. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Специфические особенности рецессивного действия мутантных генов и их значение в патогенезе заболеваний человека. Мутации структурных генов и нарушение биосинтеза ферментов, структурных и транспортных белков, гормонов и иммуноглобулинов. Реализация дефекта образования фермента: недостаток конечного продукта (альбинизм, гипотиреоз), накопление промежуточных продуктов метаболизма (фенилкетонурия), избыточная компенсаторная реакция при выпадении звена в цепи саморегуляции.

Тема 8. Болезни с наследственным предрасположением. (2 ч.)

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

Тема 9. Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней. (2 ч.)

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. Ультразвуковое исследования. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Основные задачи медикогенетического консультирования.

Тема 10. Генетические основы антропогенеза. (2 ч.)

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

Тема 11. Клонирование человека. (2 ч.)

История клонирования. Размышления в пользу клонирования. Причины невозможности клонирования человека. Комиссия по биоэтике и ее рекомендации. Решения биоэтических аспектов в ЮНЕСКО. Решение биоэтических аспектов генных исследований в России. Освещение проблемы клонирования и биоэтики в прессе

5.3. Содержание дисциплины:

Лабораторные (22 ч.)

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

Тема 1. Генеалогический метод (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. Популяционно-генетический (статистический) метод (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

1. Популяционно-генетический (статистический) метод.
2. Генетика популяции человека.
3. Насыщенность популяций мутациями, их частота и распространение. Принципы равновесия мутационного процесса и естественного отбора в популяциях человека.
4. Изоляты и инбридинг.
5. Балансированный наследованный полиморфизм: геногеография групп крови, аномальных гемоглобинов.
6. Модификационная изменчивость в популяциях человека. Признаки с широтой нормы реакции. Признаки с однозначной нормой реакции.

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

Вопросы для обсуждения:

1. Идиограммы хромосомного набора клеток человека.
2. Структура хромосом. Хроматин: эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
3. Строение яйцеклетки и сперматозоида человека, их генетический аппарат.

4. Генетический смысл процесса оплодотворения.
5. Генетические аспекты эмбриогенеза человека.
6. Регуляция активности генов в ходе онтогенеза (ядерно-цитоплазматическое взаимодействие, межклеточное влияние, действие гормонов, контроль транскрипции и т. д.).
7. Генетический контроль клеточной пролиферации.
8. Гены и дифференцировка клеток.
9. Гипотеза морфогенетических полей.
10. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы, синдром Морриса, трансвестизм).

Тема 4. Международный проект «геном человека»: цели, основные направления разработок, результаты (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

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

Тема 5. Психогенетика (2 ч.)

Вопросы для обсуждения:

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

Тема 6. Контрольная работа по разделу 1. (2 ч.)

Раздел 2. Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза (10 ч.).

Тема 7. 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. Полисомия по половым хромосомам. Фенокариотипическая характеристика X-трисомии и других поли-X-синдромов.
5. X-моносомия (синдром Шершевского-Тернера).
6. Фенотипическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
7. Структурная аномалия X-хромосомы, ломкость X-хромосомы (X-сцепленная рецессивная олигофрения).
8. Хромосомные болезни, обусловлены аномалиями аутосом.
9. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фено-кариотипическая характеристика.
10. Общие сведения о других типах трисомии. Частичные трисомии и моносомии аутосом.

Тема 8. 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 9. 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 10. 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 11. Контрольная работа по разделу 2. (2 ч.)

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

6.1 Вопросы и задания для самостоятельной работы

Девятый семестр (136 ч.)

Раздел 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Психогенетика (68 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».

Раздел 2. Наследственность и патология. Генетические основы антропогенеза. (68 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);
- 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
Заблуждение 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 по дисциплине

8.1. Компетенции и этапы формирования

№ п/п	Оценочные средства	Компетенции, этапы их формирования
1	Предметно-технологический модуль	ПК-11.
2	Учебно-исследовательский модуль	ПК-11.
3	Предметно-методический модуль	ПК-12, ПК-11.

8.2. Показатели и критерии оценивания компетенций, шкалы оценивания

Шкала, критерии оценивания и уровень сформированности компетенции				
2 (не зачтено) ниже порогового	3 (зачтено) пороговый	4 (зачтено) базовый	5 (зачтено) повышенный	
ПК-11 Способен использовать теоретические и практические знания для постановки и решения исследовательских задач в предметной области (в соответствии с профилем и уровнем обучения) и в области образования				
ПК-11.1 Осуществляет различные виды практической деятельности, обеспечивающие самостоятельное приобретение учащимися знаний, умений и навыков в соответствии со спецификой разделов биологии.				
Не способен осуществлять различные виды практической деятельности, обеспечивающие самостоятельное приобретение учащимися знаний, умений и навыков в соответствии со спецификой разделов биологии.	В целом успешно, но бессистемно осуществляет различные виды практической деятельности, обеспечивающие самостоятельное приобретение учащимися знаний, умений и навыков в соответствии со спецификой разделов биологии.	В целом успешно, но с отдельными недочетами осуществляет различные виды практической деятельности, обеспечивающие самостоятельное приобретение учащимися знаний, умений и навыков в соответствии со спецификой разделов биологии.	Способен в полном объеме осуществлять различные виды практической деятельности, обеспечивающие самостоятельное приобретение учащимися знаний, умений и навыков в соответствии со спецификой разделов биологии.	
ПК-12 Способен выделять структурные элементы, входящие в систему познания предметной области (в соответствии с профилем и уровнем обучения), анализировать их в единстве содержания, формы и выполняемых функций				
ПК-12.2 Выделяет и анализирует клеточные и молекулярные механизмы, обеспечивающие единство физиолого-биохимических процессов, направленных на реализацию функций и особенностей их проявления в разных условиях среды обитания организма.				
Не способен выделять и анализировать клеточные и молекуляр-	В целом успешно, но бессистемно выделяет и анализирует клеточ-	В целом успешно, но с отдельными недочетами выделяет и анали-	Способен в полном объеме выделять и анализировать клеточные	

ные механизмы, обеспечивающие единство физиолого-биохимических процессов, направленных на реализацию функций и особенностей их проявления в разных условиях среды обитания организма.	ные и молекулярные механизмы, обеспечивающие единство физиолого-биохимических процессов, направленных на реализацию функций и особенностей их проявления в разных условиях среды обитания организма.	зирует клеточные и молекулярные механизмы, обеспечивающие единство физиолого-биохимических процессов, направленных на реализацию функций и особенностей их проявления в разных условиях среды обитания организма.	и молекулярные механизмы, обеспечивающие единство физиолого-биохимических процессов, направленных на реализацию функций и особенностей их проявления в разных условиях среды обитания организма.
---	--	---	--

Уровни сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенции	Шкала оценивания для промежуточной аттестации	Шкала оценивания по БРС
	Зачет	
Повышенный	зачтено	90 – 100%
Базовый	зачтено	76 – 89%
Пороговый	зачтено	60 – 75%
Ниже порогового	не зачтено	Ниже 60%

8.3. Вопросы для промежуточной аттестации

Девятый семестр (Зачет, ПК-11.1, ПК-12.2)

- Охарактеризуйте историю развития генетики человека.
- Назовите особенности человека как объекта генетических исследований.
- Охарактеризуйте генеалогический метод.
- Охарактеризуйте близнецовый метод.
- Охарактеризуйте популяционно-статистический метод.
- Охарактеризуйте биохимический метод.
- Охарактеризуйте мутации, нарушающие структуру белков крови. Генетическая гетерогенность заболеваний.
- Охарактеризуйте нормальный кариотип человека.
- Назовите способы дифференциального окрашивания хромосом.
- Охарактеризуйте половой гетерохроматин.
- Охарактеризуйте программу «Геном человека».
- Охарактеризуйте менделирующие признаки.
- Охарактеризуйте современные методы картирования хромосом.
- Охарактеризуйте типы взаимодействия генов.
- Охарактеризуйте генетику пола.
- Охарактеризуйте генные болезни.
- Охарактеризуйте хромосомные болезни.
- Охарактеризуйте геномные заболевания.
- Охарактеризуйте мультифакториальные заболевания.
- Охарактеризуйте медико-генетическое консультирование: цели и задачи.
- Охарактеризуйте современные методы пренатальной диагностики.
- 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.

8.4. 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 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.

Тесты

При определении уровня достижений студентов с помощью тестового контроля необходимо обращать особое внимание на следующее:

- оценивается полностью правильный ответ;
- преподавателем должна быть определена максимальная оценка за тест, включающий определенное количество вопросов;
- преподавателем может быть определена максимальная оценка за один вопрос теста;
- по вопросам, предусматривающим множественный выбор правильных ответов, оценка определяется исходя из максимальной оценки за один вопрос теста.

Письменная 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.

Контекстная учебная задача, проблемная ситуация, ситуационная задача, кейсовое задание

При определении уровня достижений студентов при решении учебных практических задач необходимо обращать особое внимание на следующее:

- способность определять и принимать цели учебной задачи, самостоятельно и творчески планировать ее решение как в типичной, так и в нестандартной ситуации;
- систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам программы;
- точное использование научной терминологии, стилистически грамотное, логически правильное изложение ответа на вопросы и задания;
- владение инструментарием учебной дисциплины, умение его эффективно использовать в постановке и решении учебных задач;
- грамотное использование основной и дополнительной литературы;
- умение использовать современные информационные технологии для решения учебных задач, использовать научные достижения других дисциплин;
- творческая самостоятельная работа на практических, лабораторных занятиях, активное участие в групповых обсуждениях, высокий уровень культуры исполнения заданий.

9. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная литература

1. 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.

2. Маскаева, Т. А. Генетика [Текст] : учеб. пособие / Маскаева, Т. А., Лабутина, М. В., Чегодаева, Н. Д. ; Мордов. гос. пед. ин-т. - Саранск, 2012. - 145 с.

3. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для академического бакалавриата / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 276 с. — (Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-06631-9. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://www.biblio-online.ru/bcode/441751>

4. 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.

5. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019.

— 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://www.biblio-online.ru/bcode/434567>

Дополнительная литература

1. Фогель, Ф. Генетика человека [текст] : пробл. и подходы : в 3 т. Т. 3 / Ф. Фогель, А.Г. Мотульски; пер. с англ. С. В. Агеева и др. ; под ред. Ю. П. Алтухова, В. М. Гиндилиса. - М. : Мир, 1990. - 366с.

2. Топорнина, Н. А. Генетика человека [текст] : практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. - М. : Владос, 2003. - 94с.

3. Александров, А. А. Психогенетика [Текст] : учеб. пособие / А.А. Александров. - СПб. : Питер, 2010. - 192 с.

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

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 экзамену;
 - 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 информации, 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

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.

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 учебных занятий.

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:

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 (№101).

Читальный зал.

Помещение оснащено оборудованием и техническими средствами обучения.

Основное оборудование:

Компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета (компьютер 10 шт., проектор с экраном 1 шт., multifunctional устройство 1 шт., принтер 1 шт.).

Учебно-наглядные пособия:

Учебники и учебно-методические пособия, периодические издания, справочная литература, стенды с тематическими выставками.

Лицензионное программное обеспечение:

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

Помещение для самостоятельной работы (№6).

Помещение оснащено оборудованием и техническими средствами обучения.

Основное оборудование:

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

Учебно-наглядные пособия:

Методические рекомендации «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