

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой
генетики, цитологии
и биоинженерии

В.Н. Попов
23.04.2020

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.Б.44 Общая и медицинская генетика

1. Шифр и наименование специальности: 30.05.01 Медицинская биохимия
2. Специализация: Медицинская биохимия
3. Квалификация выпускника: врач-биохимик
4. Форма обучения: очная
5. Кафедра, отвечающая за реализацию дисциплины: генетики, цитологии и биоинженерии
6. Составители программы: Сыромятников Михаил Юрьевич к.б.н., доц.;
Гуреев Артем Петрович - ассистент
7. Рекомендована: научно-методическим советом медико-биологического факультета,
протокол № 2 от 18.03.2020
8. Учебный год: 2022/2023 Семестр(ы): 5, 6

9. Цели и задачи учебной дисциплины:

Цель учебной дисциплины: ознакомление с основами и современными достижениями общей и молекулярной генетики как базисом для формирования у них целостного научного биологического мировоззрения и предпосылками для использования полученных знаний в профессиональной деятельности.

Задачи учебной дисциплины:

- формирование представлений о генетике как фундаментальной науке, изучающей наследственность и изменчивость на разных уровнях организации живых организмов;
- приобретение теоретических знаний и практических навыков по основным разделам генетики;
- формирование базовых представлений о цитологических и молекулярных основах и закономерностях наследственности; типах и молекулярных основах изменчивости генетического материала;
- современном представлении о структуре и типах генов, их матричной активности, типах регуляции генов у прокариот и эукариот; основных подходах изучения генов и геномов;
- формирование представлений о значении приобретенных знаний по генетике для науки и практики в частности медицины и селекции; уметь решать задачи по общей, молекулярной и медицинской генетике.

10. Место учебной дисциплины в структуре ООП: Учебная дисциплина «Общая и медицинская генетика» относится к базовой части Блока1 «Дисциплины (модули)» Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия (специалист).

11. Планируемые результаты обучения по дисциплине/модулю (знания, умения, навыки), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников):

| Компетенция | | Планируемые результаты обучения |
|-------------|---|---|
| Код | Название | |
| ОПК-5 | готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественно-научных понятий и методов при решении профессиональных задач | знать: основные методы генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач уметь: использовать методы генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач владеть (иметь навык(и)): навыками использования методов генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач |
| ПК-6 | способность к применению системного анализа в изучении биологических систем. | знать: основные методы системного анализа с использованием биформатических инструментов в изучении биологических систем уметь: применять основные методы системного анализа с использованием биформатических |

| | | |
|--|--|---|
| | | инструментов в изучении биологических систем владеть (иметь навык(и)): навыками использования методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем |
|--|--|---|

12. Объем дисциплины в зачетных единицах/час. — 4/144.

Форма промежуточной аттестации - экзамен.

13. Виды учебной работы

| Вид учебной работы | Трудоемкость | | |
|------------------------|--------------|--------------|-----------|
| | Всего | По семестрам | |
| | | 5 семестр | 6 семестр |
| Аудиторные занятия | 100 | 50 | 50 |
| в том числе: лекции | 32 | 16 | 16 |
| практические | | | |
| лабораторные | 68 | 34 | 34 |
| Самостоятельная работа | 152 | 94 | 58 |
| Контроль | 36 | | 36 |
| Итого: | 288 | 144 | |

13.1. Содержание дисциплины

| № п/п | Наименование раздела дисциплины | Содержание раздела дисциплины |
|-------|---|--|
| 1 | Введение в генетику | Предмет, задачи, методы и основные этапы становления генетики. Основные понятия генетики: ген, генотип, фенотип, геном, аллель, аллельные гены, гомозигота, гетерозигота, доминантные и рецессивные признаки. |
| 2 | Строение ДНК | Структура молекулы ДНК, отражающая ее свойства как материального носителя наследственности. |
| 3 | Наследственность ядерная и внеядерная | Цитологические основы наследственности. Основные закономерности наследования признаков (по Г. Менделю). Хромосомная теория наследственности. Взаимодействие генов. |
| 4 | Генетика определения пола. | Генетика пола. Нехромосомная наследственность. Определение пола с помощью ПЦР SRY и DAZ локусов. |
| 5 | Современное представление о гене. | Кодирование генетической информации. Современное представление о структуре и типах генов. Основные подходы к изучению функции генов. Генетика популяций. |
| 6 | Изменчивость генетического материала. | Ненаследственная (модификационная) изменчивость. Репарация повреждений ДНК. Идентификация полиморфизмов в генах ответственных за репарацию ДНК. |
| 7 | Пути передачи генетической информации в клетке. | Центральная догма молекулярной биологии. Пути передачи генетической информации в клетке. |
| 8 | Регуляция экспрессии генов. | Особенности структурной организация генома прокариот и эукариот. Мобильность генома. Матричная активность генов. Фенол-хлороформный метод выделения ДНК. Выделением ДНК с помощью сорбционных колонок. Обнаружение Alu-повторов методом ПЦР. Обнаружение hot-spot мутаций ПЦР. Определение средней длины теломер методом ПЦР. Построение филогенетических деревьев. Обнаружение и предсказание |

| | | |
|----|--|--|
| | | промоторов и сайтов связывания транскрипционных факторов. Обнаружение сайтом метилирования. Метил-специфичная ПЦР. |
| 9 | Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики | Направления развития современной генетики, генетики человека, медицинской и клинической генетики. История и роль отечественных ученых в развитии медицинской генетики. Основные этапы развития генетики человека. Предмет и задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе. Место медицинской генетики в системе медицинских и биологических знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими науками. Роль наследственной патологии в структуре населения, мужского и женского бесплодия и т.д. |
| 10 | Принципы клинической диагностики наследственных болезней | Общие и частные аспекты наследственных заболеваний. Плейотропность действия генов, их множественный характер поражения при наследственной патологии. Первичная и вторичная плейотропия. Клинический аспект плейотропии, связанный с дифференциальной диагностикой синдромальной и несиндромальной патологии. |
| 11 | Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология | Основные принципы организации генома человека. Наследственная изменчивость. Типы генных мутаций: миссенс- и нонсенс-мутации, делеции, дубликации, инверсии, мутации типа «сдвига рамки считывания», сплай-синговые мутации. Мутации митохондриальных генов как причины наследственных болезней. «Динамические мутации», или экспансия нуклеотидных повторов как причины «нового» класса наследственных болезней. Эффекты родительского происхождения мутаций: геномный импринтинг, генный и хромосомный импринтинг, однородительская дисомия. Разнообразие проявлений генных мутаций на разных уровнях (клинический, биохимический, молекулярно-генетический). Эффекты постнатальной реализации воздействия мутантных генов. |
| 12 | Методы диагностики | Основные этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Родословная, легенда родословной, пробанд. Методика сбора генеалогической информации, ее особенности при различных видах патологии человека. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике для выяснения природы заболевания, оценки клинических проявлений, дифференциальной диагностики наследственных форм патологии, изучения генетической гетерогенности заболеваний, оценки риска возникновения новых случаев заболевания в семье, прогноза болезни, оптимизации и продолжительности жизни. Семиотика. Синдромологический метод. |
| 13 | Хромосомные болезни | Общая характеристика хромосомных болезней. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Поли- и анеуплоидии. Полные и частичные трисомии и моносомии. Мозаичные формы, транслокационные варианты. Хромосомный импринтинг. Однородительские дисомии. Семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Методы диагностики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, полисомии по Y-хромосоме. Популяционные частоты. Особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Характеристика клинической картины у новорожденных. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов при хромосомных болезнях. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных. |
| 14 | Наследственные болезни обмена. Моногенные | Общая характеристика моногенной патологии. Распространенные и редкие формы. Распространенность болезней в различных |

| | | |
|----|---|---|
| | <p>болезни</p> | <p>популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей.</p> <p>Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний.</p> <p>Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков.</p> <p>Примеры гено-и фенкопий моногенных заболеваний.</p> <p>Классификации моногенных заболеваний: этиологическая (генетическая), органно-системная, патогенетическая, в зависимости от типа обмена веществ.</p> <p>Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп, трудности классификации.</p> <p>Моногенные болезни с установленной поврежденной биохимической функцией; болезни с идентифицированным продуктом мутантного гена. Схема патогенеза наследственных болезней обмена, метаболические блоки.</p> |
| 15 | <p>Болезни с наследственным предрасположением.</p> <p>Генетика иммунного ответа.</p> <p>Генетика онкологических заболеваний</p> | <p>Многообразие взаимоотношений наследственности и среды в развитии любых видов патологии. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной неинфекционной патологии.</p> <p>Понятие о наследственной предрасположенности или подверженности. Генетический полиморфизм популяций.</p> <p>Суммарное (аддитивное) взаимодействие генов предрасположенности и специфических условий среды в развитии заболеваний. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Порог подверженности.</p> <p>Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в популяции; широкий ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; половозрастные различия; особенности распространения генов предрасположенности и встречаемость болезней в семьях.</p> <p>Генетика некоторых форм злокачественных заболеваний. Моногенные и мультифакториально обусловленные формы. Примеры.</p> <p>Оценка риска профессиональных болезней с генетической точки зрения.</p> <p>Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды и продуктов промышленного производства (принципы, методы, регламентация).</p> <p>Генетический мониторинг и прогнозирование генетических эффектов факторов окружающей среды.</p> |
| 16 | <p>Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии</p> | <p>Лечение наследственных болезней. Общие принципы и подходы к терапии наследственной патологии. Симптоматическая терапия. Патогенетическое лечение.</p> <p>Этиологическая терапия наследственных болезней. Пути и методы (выбор вектора и тканей-мишеней для генотерапии).</p> <p>Генная терапия – введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку, функцию которой он изменяет. Генная инженерия – совокупность приемов, методов и технологий для получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из клеток организма, осуществление манипуляций с генами и введения их в клетки других организмов. Этнические, географические, социальные факторы, обуславливающие различия в распространенности наследственной патологии. Генетико-демографические процессы и распространенность наследственных болезней.</p> <p>Виды и направления профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Генотипическая и фенотипическая профилактика и подходы. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация</p> |

| | | |
|----|---|--|
| | | эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; периконцепционная профилактика, "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. |
| 17 | Применение базовых методов молекулярной генетики при диагностики человека | Выделение ДНК и РНК. Обратная транскрипция. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез. ПЦР в реальном времени. |
| 18 | Анализ генома человека с помощью электронных баз данных | Поиск нуклеотидных последовательностей генов в системе Genbank. Подбор праймеров для амплификации генов. Работа в системе BLAST. База данных Central Mutation & SNP Databases. Поиск SNP ассоциированными с врожденными патологиями. |
| 19 | Идентификация мутаций с помощью ПЦР-ПДРФ и мутагенной ПЦР-ПДРФ | Подбор праймеров и эндонуклеаз рестрикции для идентификации мутаций в гене. Принцип проведения мутагенной ПЦР-ПДРФ. |
| 20 | Идентификация мутаций с помощью Taqman зондов | Разработка Taqman зондов для идентификации мутаций, оптимизация реакции, основные принципы проведения анализа. |
| 21 | Секвенирование | Подготовка проб к проведению секвенирования по Сенгеру. Очистка продукта ПЦР, лигирование ДНК в плазмиду. Подготовка проб к проведению NGS секвенирования на платформе Ion tor-rent. Анализ выходных данных. |

13.2. Темы (разделы) дисциплины и виды занятий

| № п/п | Наименование темы (раздела) дисциплины | Виды занятий (часов) | | | |
|-------|--|----------------------|--------------|------------------------|-------|
| | | Лекции | Лабораторные | Самостоятельная работа | Всего |
| 1 | Введение в генетику | 2 | 0 | 5 | 7 |
| 2 | Строение ДНК | 2 | 0 | 5 | 7 |
| 3 | Наследственность ядерная и внеядерная | 2 | 0 | 5 | 7 |
| 4 | Генетика определения пола. | 2 | 2 | 10 | 14 |
| 5 | Современное представление о гене. | 2 | 0 | 10 | 12 |
| 6 | Изменчивость генетического материала. | 2 | 2 | 10 | 14 |
| 7 | Пути передачи генетической информации в клетке. | 2 | 0 | 8 | 10 |
| 8 | Регуляция экспрессии генов. | 2 | 30 | 5 | 37 |
| 9 | Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики | 2 | - | 10 | 12 |
| 10 | Принципы клинической диагностики наследственных болезней | 2 | - | 10 | 12 |
| 11 | Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология | 2 | - | 9 | 11 |
| 12 | Методы диагностики | 2 | - | 5 | 7 |
| 13 | Хромосомные болезни | 2 | - | 5 | 7 |
| 14 | Наследственные болезни обмена. Моногенные болезни | 2 | - | 5 | 7 |
| 15 | Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний | 2 | - | 10 | 12 |
| 16 | Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии | 2 | - | 12 | 14 |
| 17 | Применение базовых методов | - | 10 | 5 | 15 |

| | | | | | |
|----|--|----|----|-----|-----|
| | молекулярной генетики при диагностики человека | | | | |
| 18 | Анализ генома человека с помощью электронных баз данных | - | 4 | 5 | 9 |
| 19 | Идентификация мутаций с помощью ПЦР-ПДРФ и мутагенной ПЦР-ПДРФ | - | 4 | 5 | 9 |
| 20 | Идентификация мутаций с помощью Taqman зондов | - | 8 | 5 | 13 |
| 21 | Секвенирование | - | 8 | 8 | 16 |
| | Контроль | | | | 36 |
| | Итого: | 32 | 36 | 152 | 144 |

14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Студенты знакомятся с теоретическим материалом в процессе лекционного курса, самостоятельно прорабатывают и усваивают теоретические знания с использованием рекомендуемой учебной литературы, учебно-методических пособий согласно указанному списку(п.15).

Дисциплина реализуется с применением дистанционных технологий.

На лабораторных занятиях студенты либо индивидуально, либо в составе малой группы выполняют лабораторную работу. В ходе выполнения лабораторных работ студенты приобретают навыки обращения с биологическими объектами, лабораторным оборудованием и инструментарием, самостоятельно осуществляют эксперименты, регистрируют, анализируют и интерпретируют результаты генетических исследований. Результаты лабораторной работы, включая необходимые расчеты, заключения и выводы, ответы на вопросы (задания) оформляются в рабочей тетради студента в виде отчета. В конце лабораторного занятия результаты и материалы учебно-исследовательской работы докладываются преподавателю, при необходимости обсуждаются в группе (отчет о лабораторном занятии). В случаях пропуска лабораторного занятия по каким-либо причинам студент обязан его самостоятельно выполнить под контролем преподавателя во время индивидуальных консультаций.

Текущая аттестация обеспечивает проверку освоения учебного материала, приобретения знаний, умений и навыков в процессе аудиторной и самостоятельной работы студентов, формирования общепрофессиональной компетенции (ОПК-5) и профессиональных компетенций (ПК-6).

Текущие аттестации включают в себя регулярные отчеты студентов по лабораторным работам, выполнение тестовых и иных заданий к лекциям и разделам общей генетики.

При подготовке к текущей аттестации студенты изучают и конспектируют рекомендуемую преподавателем учебную литературу по темам лекционных и лабораторных занятий, самостоятельно осваивают понятийный аппарат, закрепляют теоретические знания.

Планирование и организация текущих аттестации знаний, умений и навыков осуществляется в соответствии с содержанием рабочей программы и календарно-тематическим планом с применением фонда оценочных средств.

Текущая аттестация является обязательной, ее результаты оцениваются в балльной системе и по решению кафедры могут быть учтены при промежуточной аттестации обучающихся. Формой промежуточной аттестации знаний, умений и навыков обучающихся является устный экзамен.

Обучение лиц с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с учетом их индивидуальных психофизических особенностей и в соответствии с индивидуальной программой реабилитации.

Для лиц с нарушением слуха на лекционных занятиях и лабораторных занятиях при необходимости допускается присутствие ассистента, а так же сурдопереводчиков

и тифлосурдопереводчиков.

Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями слуха проводится в письменной форме, при этом используются общие критерии оценивания. При необходимости, время подготовки на экзамене может быть увеличено.

Для лиц с нарушением зрения допускается аудиальное предоставление информации (например, с использованием программ-синтезаторов речи), а так же использование на лекциях звукозаписывающих устройств (диктофонов и т.д.). На лекционных занятиях и лабораторных занятиях при необходимости допускается присутствие ассистента.

При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам. При необходимости, время подготовки на экзамене может быть увеличено.

Лица с нарушениями опорно-двигательного аппарата с учетом состояния их здоровья часть занятий может быть реализована дистанционно. На лекционных занятиях и лабораторных занятиях при необходимости допускается присутствие ассистента

Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата проводится на общих основаниях, при необходимости процедура экзамена может быть реализована дистанционно.

15. Перечень основной и дополнительной литературы, ресурсов интернет, необходимых для освоения дисциплины

а) основная литература:

| № п/п | Источник |
|-------|---|
| 1 | Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: учебник для студ. вузов / С.Г. Инге-Вечтомов — СПб.: Изд-во Н-Л, 2010. — 718 с. |
| 2 | Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики / Н.А. Курчанов. – СПб.: СпецЛит, 2009. – 192 с. – Режим доступа: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728 |

б) дополнительная литература:

| № п/п | Источник |
|-------|---|
| 1 | Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика / И.Ф. Жимулев. – Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2007. – 480 с. – Режим доступа: http://www.knigafund.ru/books/18890 |
| 2 | Николаев А.П. Основы цитологии и генетики / А.П. Николаев. – М.: Изд-во МГТУ им. Н.Э. Баумана, 2011. – 39 с. – Режим доступа: http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1_id=52549 |
| 3 | Абрамова З.В. Практикум по генетике / З.В. Абрамова. – М.: Агронпромиздат, 1992. – 225 с. |
| 4 | Генетика / В.И. Иванов [и др.]. – М.: Академкнига, 2006. – 638 с. |
| 5 | Задачи по современной генетике: учебное пособие / В.М. Глазер [и др.]. – М.: КДУ, 2005. – 224 с. |
| 6 | Карманова Е.П. Практикум по генетике / Е. П. Карманова, А.Е. Болгов. - Петрозаводск: Изд-во ПетрГУ, 2004. – 204 с. |
| 7 | Клаг У. Основы генетики / У. Клаг, М.Р. Каммингс. - М.: Техносфера, 2007. – 896 с. |
| 8 | Коряков Д.Е. Хромосомы. Структура и функции / Д.Е. Коряков, И.Ф. Жимулев. – Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009. – 258 с. |
| 9 | Коничев А.С. Молекулярная биология / А.С. Коничев, Г.А. Севастьянова. - М.: Академия, 2005. – 400 с. |

в) информационные электронно-образовательные ресурсы (официальные ресурсы интернет):

| № п/п | Ресурс |
|-------|--|
| 1 | Электронный каталог Научной библиотеки Воронежского государственного университета. – http://www.lib.vsu.ru |
| 2 | Электронный университет - https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=10081 |
| 3 | ЭБС Университетская библиотека онлайн. – URL: http://biblioclub.ru |

16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы

| № п/п | Источник |
|-------|--|
| | Практикум по генетике человека / В. Н. Калаев [и др.] ; под общ. ред. В. Н. Калаева ; Воронежский государственный университет. – Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2019. – 206 с |

17. Информационные технологии, используемые для реализации учебной дисциплины, включая программное обеспечение и информационно-справочные системы (при необходимости)

DreamSpark (неограниченное кол-во настольных и серверных операционных систем Microsoft для использования в учебном и научном процессе) - лицензия действует до 31.12.2019, дог. 3010-15/1102-16 от 26.12.2016.

Microsoft Office Professional 2003 Win32 Russian, бессрочная лицензия Academic Open, дог. 0005003907-24374 от 23.10.2006.

Офисная система LibreOffice 4.4.4 (Свободно распространяемое программное обеспечение)

Microsoft Windows Professional 8.1 Russian Upgrade Academic Open License No Level. Бессрочная лицензия Academic OLP, дог. 3010-07/73-14 от 29.05.2014.

Microsoft Office 2013 Russian Academic Open License No Level. Бессрочная лицензия Academic OLP, дог. 3010-07/73-14 от 29.05.2014

18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

| | |
|--|---|
| Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 190) | Специализированная мебель, проектор Acer X115H DLP, экран для проектора, ноутбук Lenovo G580 с возможностью подключения к сети «Интернет» |
| Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 184а) | Ноутбук Lenovo G580 с возможностью подключения к сети «Интернет» |
| Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, текущего контроля и промежуточной аттестации (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 184) | Специализированная мебель, микроскопы бинокулярные Биомед-5 (5 шт.); проектор Benq MS527; ноутбук Lenovo G580, цитологические препараты животных клеток |
| Дисплейный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 67) | Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Celeron CPU 430 1.8 GHz, монитор Samsung SyncMaster 17) (12 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет» |
| Компьютерный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 40/5) | Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Pentium Dual Core CPU E6500, монитор LG Flatron L1742 (17 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет» |
| Компьютерный класс, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 40/3) | Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Core i5-2300 CPU, монитор LG Flatron E2251 (10 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет» |

19. Фонд оценочных средств:

19.1. Перечень компетенций с указанием этапов формирования и планируемых результатов обучения

| Код и содержание компетенции (или ее части) | Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного) | Этапы формирования компетенции (разделы (темы) дисциплины или модуля и их) | ФОС* (средства) |
|---|---|--|-----------------|
|---|---|--|-----------------|

| | уровня освоения компетенции посредством формирования знаний, умений, навыков) | наименование) | оценивания) |
|---|---|---|-------------|
| ОПК-5 - готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественно-научных понятий и методов при решении профессиональных задач | <p>Знать: основные методы генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач</p> <p>Уметь: использовать методы генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач</p> <p>Владеть: навыками использования методов генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач</p> | <p>Строение ДНК. Наследственность ядерная и внеядерная. Генетика определения пола. Современное представление о гене. Изменчивость генетического материала. Пути передачи генетической информации в клетке. Регуляция экспрессии генов. Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики Принципы клинической диагностики наследственных болезней Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология Методы диагностики Хромосомные болезни Наследственные болезни обмена. Моногенные болезни Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний Применение базовых методов молекулярной генетики при диагностике человека</p> | Тест |
| ПК-6 - способность к применению системного анализа в изучении биологических систем. | <p>Знать: основные методы системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем</p> <p>Уметь: применять основные методы системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем</p> <p>Владеть: навыками использования методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем</p> | <p>Введение в генетику. Строение ДНК. Наследственность ядерная и внеядерная. Генетика определения пола. Современное представление о гене. Изменчивость генетического материала. Пути передачи генетической информации в клетке. Регуляция экспрессии генов. Принципы клинической диагностики наследственных болезней Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии Применение базовых методов молекулярной генетики при диагностике человека Анализ генома человека с</p> | Тест |

| | | | |
|--------------------------|--|---|--------------|
| | | помощью электронных баз данных Идентификация мутаций с помощью ПЦР-ПДРФ и мутагенной ПЦР-ПДРФ Идентификация мутаций с помощью Taqman зондов Секвенирование | |
| Промежуточная аттестация | | | Комплект КИМ |

19.2 Описание критериев и шкалы оценивания компетенций (результатов обучения) при промежуточной аттестации

Для оценивания результатов обучения на экзамене используются следующие показатели:

- 1) знание основных методов генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач;
- 2) знание основных методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем;
- 3) умение использовать методы генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач;
- 3) умение применять основные методы системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем;
- 4) владение навыками использования методов генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач;
- 5) владение навыками использования методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем.

Для оценивания результатов обучения на экзамене используется 4-балльная шкала: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно». Соотношение показателей, критериев и шкалы оценивания результатов обучения.

| Критерии оценивания компетенций | Уровень сформированности компетенций | Шкала оценок |
|---|--------------------------------------|--------------|
| Полное соответствие ответа обучающегося всем перечисленным критериям. Продемонстрировано знание основных методов генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. и основных методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем; умение использовать методы генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач и применять основные методы системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем; владение навыками использования методов генетических исследований таких как: микроскопия, полимеразная цепная реакция, секвенирование и др. для решения профессиональных задач и навыками использования методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем. | Повышенный уровень | Отлично |
| Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует двум из перечисленных показателей, но обучающийся дает правильные ответы на дополнительные вопросы. Недостаточно | Базовый уровень | Хорошо |

| | | |
|---|-------------------|---------------------|
| продемонстрировано знание основных методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем и владение навыками использования методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем. | | |
| Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым трем из перечисленных показателей, обучающийся дает неполные ответы на дополнительные вопросы. Демонстрирует частичные знания основных методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем, не умеет применять основные методы системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем и не владеет владение навыками использования методов системного анализа с использованием бионформатических инструментов в изучении биологических систем. | Пороговый уровень | Удовлетворительно |
| Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым четырем из перечисленных показателей. Обучающийся демонстрирует отрывочные, фрагментарные знания, допускает грубые ошибки. | – | Неудовлетворительно |

19.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

19.3.1 Перечень вопросов к экзамену:

1. Генетика наука о наследственности и изменчивости. Проявление наследственности и изменчивости на молекулярном, клеточном и организменном популяционном уровне организации живого.
2. Методы изучения генетики: гибридологический, генеалогический, цитогенетический, математический, популяционно-статистический, молекулярно-генетический.
3. История генетики. Основные этапы развития генетики: от Менделя до наших дней. Основные разделы современной генетики.
4. Моногибридное скрещивание. Первый и второй закон Г. Менделя. Цитологические основы расщепления. Понятие доминантности и рецессивности, аллелизма, гомо- и гетерозиготности. Ген, генотип, фенотип.
5. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя. Комбинационная изменчивость и её значение.
6. Тригибридное скрещивание. Расщепление по фенотипу и генотипу. Принцип дискретности генотипа.
7. Типы взаимодействия аллельных генов. Реципрокное, возвратное, анализирующее скрещивание и их значение.
8. Наследование при взаимодействии неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия и модифицирующее действие генов.
9. Определение пола. Типы хромосомного определения пола. Балансовая теория определения пола. Половой хроматин.
10. Наследование признаков сцепленных с полом. Соотношение полов в природе и значение.
11. Закон сцепления генов Т. Моргана. Расщепление у гибридов при сцепленном наследовании. Кроссинговер и его значение.
12. Основные положения хромосомной теории наследственности.
13. Цитоплазматическая наследственность. Особенности наследования через пластиды, митохондрии.
14. Организация генетического материала у прокариот и эукариот. Пространственная организация хромосом у эукариот.

15. Изменчивость. Классификация изменчивости. Комбинационная изменчивость, механизмы ее возникновения и значение.
16. Классификация мутаций. Значение мутационной изменчивости. Генные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
17. Множественный аллелизм. Механизмы возникновения, значение и применение.
18. Генные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
19. Геномные мутации. Полиплоидия. Возникновение и характеристика полиплоидов.
20. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки. Поведение в мейозе. Фенотипическое проявление и значение эволюции.
21. Анеуплоидия. Механизмы возникновения, особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость у анеуплоидов.
22. Модификационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Значение модификационной изменчивости в эволюции.
23. Генетический контроль и регуляция генной активности на примере лактозного оперона кишечной палочки.
24. Популяция. Учение о популяциях и чистых линиях В. И. Иогансена. Свойства популяции.
25. Генетическая структура популяции. Наследование в популяциях. Генетическое равновесие в панмиктической популяции–закон Харди-Вайнберга.

Пример контрольно-измерительного материала для экзамена

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой генетики, цитологии и биоинженерии

В.Н. Попов
20__

| | |
|----------------|--|
| Специальность | _____ 30.05.01 Медицинская биохимия _____ |
| Дисциплина | _____ Б1.Б.44 Общая и медицинская генетика _____ |
| Форма обучения | _____ очная _____ |
| Вид контроля | _____ экзамен _____ |
| Вид аттестации | _____ промежуточный _____ |

Контрольно-измерительный материал №1

1. История генетики. Основные этапы развития генетики: от Менделя до наших дней. Основные разделы современной генетики.
2. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки. Поведение в мейозе. Фенотипическое проявление и значение эволюции.

Преподаватель

М.Ю. Сыромятников

Критерии оценки:

«отлично» выставляется студенту, если он раскрывает вопросы по теме билета и отвечает на дополнительные вопросы.

«хорошо» выставляется студенту, если он раскрывает вопросы билета, но не отвечает на некоторые дополнительные вопросы.

«удовлетворительно» выставляется студенту, если он отвечает билет по наводящим вопросам и неточно отвечает на дополнительные вопросы.

«неудовлетворительно» выставляется студенту, если он не раскрывает темы по вопросам билета и не отвечает на дополнительные вопросы.

19.3.2 Тестовые задания

1. Назовите год рождения генетики: а) 1865; б) 1900; в) 1953
 2. Напишите формулы гомозигот по одной и двум парам генов
 3. Выделите типы наследственной изменчивости.
а) Модификационная; б) Комбинативная; в) Мутационная; г) Онтогенетическая
 4. Как называется мутация, связанная с некрратным умножением генома вида?
а) Автополиплоидия; б) Аллополиплоидия; в) Анеуплоидия
 5. Как называется хромосомная aberrация, связанная с переносом участка одной хромосомы на другую (негомолгичную)?
 6. Кто является создателем хромосомной теории наследственности?
а) Т. Морган; б) Г. Меллер; в) Де Фриз; г) У. Сеттон и Т. Бовери
 7. К какому типу геномной мутации можно отнести кариотип человека ♀45, х?
а) Анеуплоидия; б) Гаплоидия; в) Полиплоидия
 8. Какой пол является гомогаметным у птиц и бабочек?
 9. При каком типе взаимодействия генов один аллельный ген подавляет действие другого?
а) Кодоминировании; б) Доминантно-рецессивном; в) Эпистазе
 10. Как называется непроявление мутантного гена у некоторых его носителей в популяции?
а) Экспрессивность; б) Пенетрантность; в) Лабильность
 11. Как называется организм, у которого отсутствует одна хромосома?
а) Моносомик; б) Нуллисомик; в) Трисомик
 12. Как называется синдром у человека с комплексом половых хромосом ХХУ?
а) Шершевского-Тернера; б) Клайнфельтера; в) Джексона
- Укажите, какой при этом фенотип – мужской (♂) или женский (♀)?
13. У потомства больных хореей Гентингтона происходит увеличение числа тринуклеотидных повторов, усиление тяжести заболевания и более раннее его проявление. Как называется это явление?
 14. Назовите основные характеристики генетического кода.
 15. Укажите соответствия

| Группы крови | Генотипы, их определяющие | Ответ |
|--------------|---------------------------|-------|
| 1. АВ (IV) | а) $I^A I^A$ | √ |
| 2. 0 (I) | б) $I^A I^B$ | √ |
| 3. А (II) | в) $I^0 I^0$ | √ |
| 4. В (III) | г) I^{B0} | √ |

Критерии оценки:

«отлично» выставляется студенту, если он набирает 75-100 % от максимально возможного балла за тест.

«хорошо» выставляется студенту, если он набирает 50-74 % от максимально возможного балла за тест.

«удовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает 30-49 % от максимально возможного балла за тест.

«неудовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает менее 49 % от максимально возможного балла за тест.

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

Оценка знаний, умений и навыков, характеризующая этапы формирования компетенций в рамках изучения дисциплины осуществляется в ходе текущей и промежуточной аттестаций.

Текущая аттестация проводится в соответствии с Положением о текущей аттестации обучающихся по программам высшего образования Воронежского государственного университета. Текущая аттестация проводится в формах: устного опроса (индивидуальный опрос); письменных работ (лабораторные работы); тестирования. Критерии оценивания приведены выше.

Промежуточная аттестация проводится в соответствии с Положением о промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования.

Контрольно-измерительные материалы промежуточной аттестации включают в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень полученных знаний.

При оценивании используются количественные шкалы оценок. Критерии оценивания приведены выше.