

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Кабардино-Балкарский государственный университет
им. Х.М. Бербекова» (КБГУ)**

**ИНСТИТУТ ХИМИИ И БИОЛОГИИ
КАФЕДРА БИОЛОГИИ, ГЕОЭКОЛОГИИ И МОЛЕКУЛЯРНО – ГЕНЕТИЧЕСКИХ
ОСНОВ ЖИВЫХ СИСТЕМ**

СОГЛАСОВАНО

**Руководитель образовательной
программы _____ А.Ю. Паритов
« ____ » _____ 2022 г.**

УТВЕРЖДАЮ

**Директор института
_____ Р.Ч. Бажева
« ____ » _____ 2022 г.**

«Генетика человека»

(код и наименование дисциплины)

Направление подготовки

06.03.01 – Биология

(код и наименование направления подготовки)

Профиль

«Биология клетки»

Квалификация (степень) выпускника

Бакалавр

Форма обучения

Очная

Нальчик 2022

Рабочая программа дисциплины (модуля) Генетика человека /составитель Гидова Э.М. – Нальчик: КБГУ, 2021 г., 20 с для преподавания обучающимся по направлению подготовки 06.03.01 Биология.

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена с учетом федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденного Приказом Минобрнауки России от N 920 (ред. от 26.11.2020)

1	Цели и задачи освоения дисциплины.....	4
2	Место дисциплины в структуре ОПОП ВО.....	4
3	Требования к результатам освоения содержания дисциплины.....	4
4	Содержание и структура дисциплины	5
5	Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации.....	9
6	Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности.....	16
7	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	18
8	Материально-техническое обеспечение дисциплины.....	26
9	Лист согласования рабочей программы дисциплины.....	31
10	Приложения	32

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цели курса – получение будущими специалистами в области медико-биологических наук глубоких знаний по основам современной генетики, генетики человека и медицинской генетики, являющихся базисом для успешной разработки медико-биологических проблем. Изучение этого спецкурса поможет будущим бакалаврам в последующей работе.

Задачи курса:

- изучение кариотипа человека;
- ознакомление с основными методами изучения генетики человека и их значения в медицине и антропологии;
- формирование представлений об основных молекулярных, клеточных, организменных и иных биологических процессах, обеспечивающих нормальное существование и развитие человека;
- формирование представлений пороков развития человека и их профилактика.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Генетика занимает центральное место в современной биологии, является в определенном смысле ее методологическим содержанием. Велико её как теоретическое, так и прикладное значение, она особо место в системе разделов и отраслей генетики занимает генетика человека. Международный проект «Геном человека», углубление знаний в области медицинской генетики и экологии человека, изучение вопросов происхождения и эволюции человека с точки зрения генетики – перечень важнейших вопросов, которые решает современная генетика человека.

Для изучения данной дисциплины студенты должны иметь знания по следующим предметам как: генетика, особенно такие разделы как менделизм, мутационный процесс, генетика пола, генетика популяций. Изучение данного курса базируется на таких разделах цитологии и цитогенетики, как строение хромосом; биохимии – обмен жиров, белков и углеводов.

«Генетика человека» преподается в течение 7 семестра на 4 курсе (ОФО).

На изучение курса «Генетика человека» отводится 144 часов (из них лекционных - 28, лабораторных - 28 и для самостоятельной работы - 61 часа, заканчивается экзаменом.

3. Требования к результатам освоения содержания дисциплины

Элементы компетенций, формируемые данной дисциплиной:

ПКС – 3.2. Способен анализировать научные данные, результаты экспериментов и наблюдений, осуществлять выбор способа представления информации в соответствии с поставленной задачей, осуществлять поиск информации в базах данных, компьютерных сетях, работать с научной литературой, проводить исследования согласно специальным методикам, проводить математическую обработку результатов, осуществлять построение математических моделей биологических систем, применять полученные знания по интерпретации результатов полевых и лабораторных исследований в области генетики и селекции.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

- организацию генетического материала человека;
- основные методы изучения генетики человека;
- клеточные, хромосомные, генные и молекулярные механизмы наследственности;
- механизмы изменчивости генетического материала;
- механизмы возникновения наследственных заболеваний;
- задачи и возможности клеточной и генетической инженерии;

Уметь:

- проводить и анализировать генетический эксперимент;
- связывать данные генетики с достижениями цитологии, онтогенеза, эволюционной теории, а также с успехами в области биохимии нуклеиновых кислот, молекулярной биологии, микробиологии, вирусологии и иммунологии;
- использовать достижения генетики в решении задач медицины, экологии и биотехнологии, а также применять полученные знания в дальнейшей практической деятельности.

Владеть:

- методами исследования генетического материала человека на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях;
- знаниями фундаментальных основ и методов генетики человека;

4.Содержание и структура дисциплины (модуля)

Содержание разделов дисциплины

№ раздела	Наименование раздела	Содержание раздела	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Форма текущего контроля
1	Введение	История развития генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Значение генетики человека для медицины и антропологии.	ПКС -2.3	Д З
2	Основные методы изучения генетики человека	Генеалогический метод. Близнецовый метод. Популяционно-статистический метод.	ПКС -2.3	Р

3	Основные методы изучения генетики человека (продолжение)	Мутации, нарушающие структуру ферментов аминокислотного, углеводного и жирового обмена и их последствия для здоровья человека. Мутации, нарушающие структуру белков крови. Генетическая гетерогенность заболеваний.	ПКС -2.3	Т
4	Организация генетического материала.	Организация генетического материала в хромосомах человека. Нормальный кариотип человека. Дифференциальное окрашивание хромосом. Половой гетерохроматин. Современные методы картирования хромосом. Программа «Геном человека».	ПКС -2.3	К
5	Классические типы наследования у человека.	Менделирующие признаки. Взаимодействие генов. Генетика пола. Наследственные болезни их классификация.	ПКС -2.3	К

Структура дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных единиц (144 часа)

Вид работы	Трудоемкость, часов	
	7 семестр	Всего
Общая трудоемкость (в з.е.)	144 (4 з.е.)	144 (4 з.е.)
Контактная работа (в часах):	56	56
<i>Лекции (Л)</i>	28	28
<i>Практические занятия (ПЗ)</i>	Не предусмотрено	Не предусмотрено
<i>Лабораторные работы (ЛР)</i>	28	28
<i>Семинарские занятия (СЗ)</i>		
Самостоятельная работа:	61	61
Курсовой проект (КП) курсовая работа (КР)	Не предусмотрено	Не предусмотрено
Расчетно-графическое задание (РГЗ)		
Реферат (Р)		
Эссе (Э)		
Самостоятельное изучение разделов	61	61
Контрольная работа (К)		
Подготовка и прохождение промежуточной аттестации		

Вид работы	Трудоемкость, часов	
	7 семестр	Всего
Подготовка и прохождение итоговой аттестации	27	27
Вид итогового контроля (зачет, экзамен)	экзамен	экзамен

Тематический план лекций по курсу «Генетика человека»

№ п/п	Тема	Литература
1.	Введение	1. В.А. Шевченко, Н.А. Топорина, Н.С. Стволинская. Генетика человека. М., 2002. 2. Ф. Фогель, А. Матульски. Генетика человека в 3-х томах. «Мир», 1990. 3. Н.А. Курчанов. Генетика человека. СПб. Спецлит., 2006.
2.	Основные методы изучения генетики человека	Ф. Фогель, А. Матульски. Генетика человека в 3-х томах. «Мир», 1990.
3.	Основные методы изучения генетики человека (продолжение)	1. стр. 9-38 2. стр. 151-173 3. стр. 112-115, 125-128
4.	Организация генетического материала.	1. стр. 27-31, 59-75 2. стр. 35-148 3. стр. 109-111
5.	Классические типы наследования у человека.	1. стр. 104-124, 198-224 2. стр. 151-166, т.2 стр. 136-142 3. стр.33-44, 105-117, 168-169

Лабораторные работы

№ ЛР	№ раздела	Наименование лабораторных работ
1	2	Формулы для оценки коэффициента наследуемости и параметров общей и различающейся среды на основе коэффициентов корреляции МЗ и ДЗ близнецов
2	2	Коэффициенты родства. Способы количественной оценки фенотипического сходства между родственниками.
3	2	Метод анализа родословных
4	4	Знакомство с типами окраски хромосом и визуальная идентификация хромосом
5	3	Морфометрическая идентификация хромосом и составление идеограммы
6	3	Индивидуальная изменчивость хромосом
7	4	Получение и изучение телец Барра

8	5	Решение генетических задач
		Итого

Тематический план лабораторных работ по курсу «Генетика человека»

№ п/п	Тема	Литература	Оборудование
1.	Формулы для оценки коэффициента наследуемости и параметров общей и различающейся среды на основе коэффициентов корреляции МЗ и ДЗ близнецов	1. Методическое руководство к решению задач по основным разделам генетики. Тобольск ТГПИ им Д.И. Менделеева, 2004. 2. Топорнина Н.А. Генетика человека:	Калькуляторы
2.	Коэффициенты родства. Способы количественной оценки фенотипического сходства между родственниками.	Практикум для вузов/Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. -М.: ВЛАДОС, 2001. -96с. 3. А.Ф. Захаров и др.	Калькуляторы
3.	Метод анализа родословных	Хромосомы человека (атлас). М., 1982. 4. Ситникова А.Д., Ситников М.Н., Керефова М.К.	Таблицы с примерами родословных древ
4.	Знакомство с типами окраски хромосом и визуальная идентификация хромосом	Лабораторный практикум по генетике. Нальчик, РИО КБГУ, 116с.	Фотографии с действием различных окрасок на хромосомы человека
5.	Морфометрическая идентификация хромосом и составление идеограммы	5. Ченцов Ю.С. Малый практикум по цитологии. - М. -МГУ - 1977.	Рисунки кариотипов, линейки, ножницы, клей
6.	Индивидуальная изменчивость хромосом	6. Ситникова А.Д. Сборник задач по генетике. Издательский центр «Эль-Фа», 1996.	Атлас с различными изменениями хромосом человека
7.	Получение и изучение телец Барра		Стерильные палочки для соскоба со слизистой рта, предметные и покровные стекла, краситель, микроскопы
8.	Решение генетических задач		Калькуляторы

Практические занятия (семинары) не предусмотрены
Курсовой проект (курсовая работа) не предусмотрены
Самостоятельное изучение разделов дисциплины

№ раздела	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение
1	Генеалогический метод
2	Близнецовый метод
3	Популяционно-статистический метод
4	Организация генетического материала в хромосомах человека
5	Классические типы наследования у человека
6	Мутагенез и оценка генетического груза
7	Наследственные болезни и их классификация
8	Медико-генетическое консультирование
9	Современные методы картирования хромосом
	Итого

5. Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации (контролируемые компетенции ПКС -2.3)

Конечными результатами освоения программы дисциплины являются сформированные когнитивные дескрипторы «знать», «уметь», «владеть», расписанные по отдельным компетенциям. Формирование этих дескрипторов происходит в течение всего семестра по этапам в рамках различного вида занятий и самостоятельной работы.

В ходе изучения дисциплины предусматриваются *текущий, рубежный контроль и промежуточная аттестация*.

5.2.1. Оценочные материалы: Типовые тестовые задания по дисциплине «Генетика человека» (контролируемые компетенции ПКС -2.3)

Типовые тестовые задания

Примерные тестовые задания
(полная версия см. Интернет-центр)

1. Наука о наследственно обусловленных различиях людей называется ____
 (генетика человека)

2. Цитогенетика человека возникла в:
- а) 1955
 - б) 1956 +
 - в) 1957
 - г) 1958
3. Впервые кариотип человека определили ____ (Тийо и Леван)
4. По форме и общим размерам все хромосомы человека подразделяют на:
- а) 5 групп
 - б) 6 групп
 - в) 7 групп +
 - г) 8 групп
5. В первую А-группу входят ____ (1-3 хромосомы)
6. Во вторую В-группу входят ____ (4-5 хромосомы)
7. Группа С включает ____ (6-12 и X хромосомы)
8. Группа D включает ____ (13-15 хромосомы)
9. Группа Е включает ____ (16-18 хромосомы)
10. Группа F включает ____ (19-20 хромосомы)
11. Группа J включает ____ (21,22 и Y хромосомы)
12. Перечислите методы изучения генетики человека ____ (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционный, цитогенетический)
13. Проследивание болезни или признака в семье или роду с указанием типа родственных связей называют ____ (методом родословных или генеалогическим)
14. Генеалогический метод складывается из ____ (составления родословной и генеалогического анализа)
15. Исходный пациент в родословной называется ____ (пробандом)
16. Дети одной родительской пары называются ____ (сибсами)
17. Схема родословной сопровождается описанием обозначений, называемой (легендой)
18. Первая задача при анализе родословной это ____ (установление наследственного характера признака)

19. После того как обнаружен наследственный характер признака, необходимо установить ____ (тип наследования)
20. Перечислите типы наследования признаков ____ (АД, АР, сцепленный с полом, кодоминирование)
21. Если патологический признак проявляется в каждом поколении родословной, то это ____ (АД) тип наследования
22. Если патологический признак проявляется в родословной одного поколения, то это ____ (АР) тип наследования
23. Если аномалия проявляется исключительно у мужского пола из поколения в поколение, то это ____ (рецессивный, сцепленный с X-хромосомой) тип наследования
24. Наследование признаков, совместно проявляющихся у гетерозиготы называется ____ (кодоминированием)
25. Причиной большинства наследственных заболеваний человека являются ____ (генные мутации)
26. Примером нарушения углеводного обмена является ____ (галактоземия)
27. Причиной галактоземии является отсутствие фермента ____ (галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы)
28. Примером нарушения аминокислотного обмена является ____ (феникетонурия)
29. Причиной феникетонурии является недостаточность фермента ____ (фенилаланин-4-гидроксилазы)
30. Причиной сфинголипидозов является ____ (нарушение обмена липопротеидов)
31. Большую часть структурных вариантов гемоглобина составляет ____ (одиночные замены аминокислот)
32. При заменах аминокислот в участках, близких к гему, возникают ____ (нестабильные гемоглобины)
33. Аминокислотные замены непосредственно в участках цепи, к которым присоединяется гем лежат в основе ____ (метглобинемии).

34. Мутации генов, приводящие к уменьшению глобина или полному его отсутствию называют ____ (талассемиями.)

Критерии формирования оценок по тестовым заданиям (30 вопросов на 30 минут)

Сумма баллов	Критерий
5 балла	получают обучающиеся с правильным количеством ответов на тестовые вопросы - 81-100 % предложенных тестовых вопросов.
4 балла	получают обучающиеся с правильным количеством ответов на тестовые вопросы – 61-80 % от общего объема заданных тестовых вопросов.
3 балла	получают обучающиеся с правильным количеством ответов на тестовые вопросы – 41-60 % от общего объема заданных тестовых вопросов.
2 балла	получают обучающиеся с правильным количеством ответов на тестовые вопросы – менее 21-40 % от общего объема заданных тестовых вопросов.
1 балл	получают обучающиеся с правильным количеством ответов на тестовые вопросы – менее 20 % от общего объема заданных тестовых вопросов.

5.2.3. Оценочные средства в ходе рубежного контроля

Рубежный контроль осуществляется по более или менее самостоятельным разделам – учебным модулям курса и проводится по окончании изучения материала модуля в заранее установленное время. Рубежный контроль проводится с целью определения качества усвоения материала учебного модуля в целом. В течение семестра проводится *три таких контрольных мероприятия по графику*.

ВОПРОСЫ, ВЫНОСИМЫЕ НА ЭКЗАМЕН (контролируемые компетенции ПКС -2.3)

Примерный перечень вопросов к экзамену

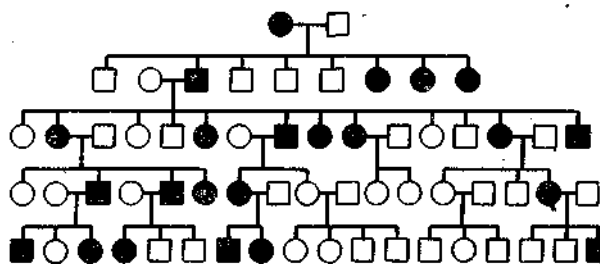
Экзаменационные вопросы

1. История развития генетики человека.
2. Особенности человека как объекта генетических исследований
 3. Генеалогический метод
 4. Близнецовый метод
 5. Популяционно-статистический метод.
 6. Биохимический метод.
7. Мутации, нарушающие структуру белков крови. Генетическая гетерогенность заболеваний.
 8. Нормальный кариотип человека.
 9. Дифференциальное окрашивание хромосом.
 10. Половой гетерохроматин.
 11. Современные методы картирования хромосом.
 12. Программа «Геном человека».

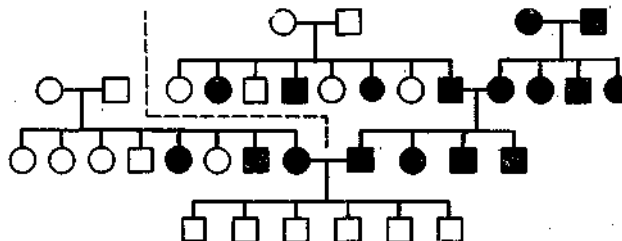
13. Менделирующие признаки.
14. Взаимодействие генов.
15. Генетика пола.
16. Генные болезни.
17. Хромосомные болезни.
18. Геномные заболевания.
19. Мультифакториальные.
20. Медико-генетическое консультирование. Цели и задача МГК
21. Современные методы пренатальной диагностики.
22. Проблема канцерогенеза.

Экзаменационные задачи.

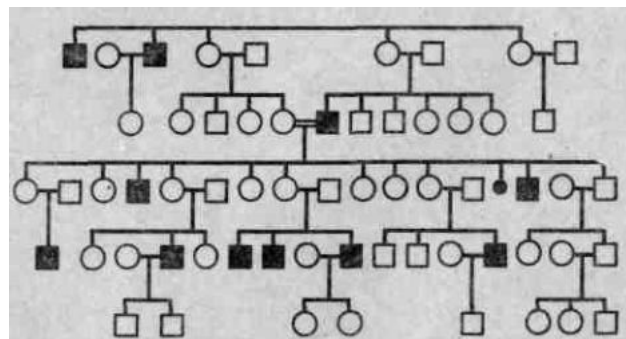
Задача 1. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис.



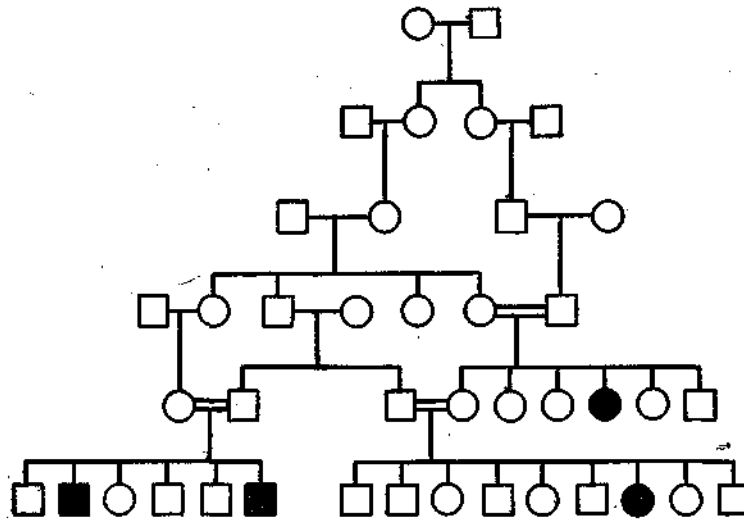
Задача 2. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



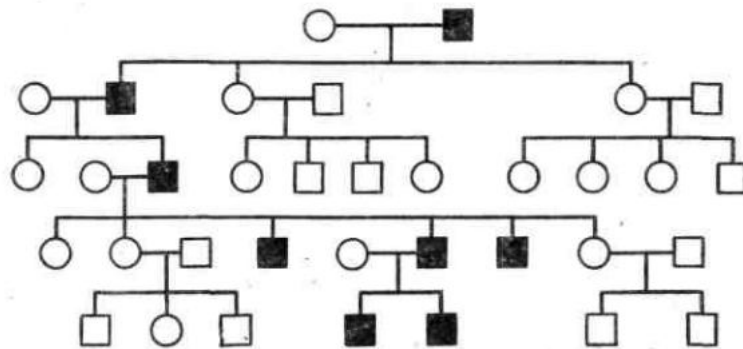
Задача 3. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



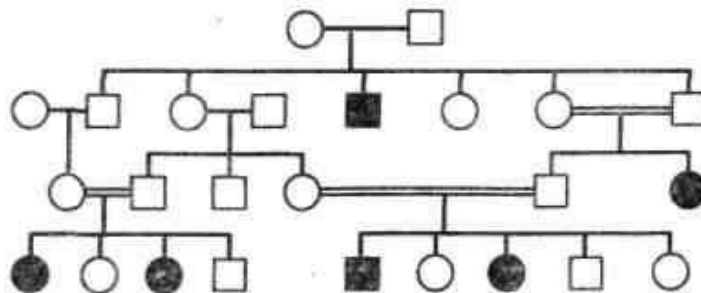
Задача 4. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



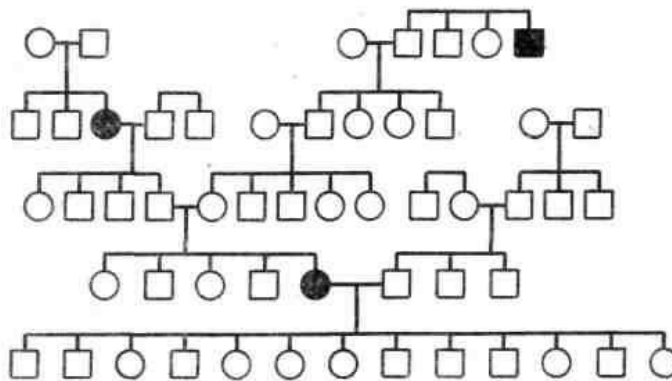
Задача 5. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



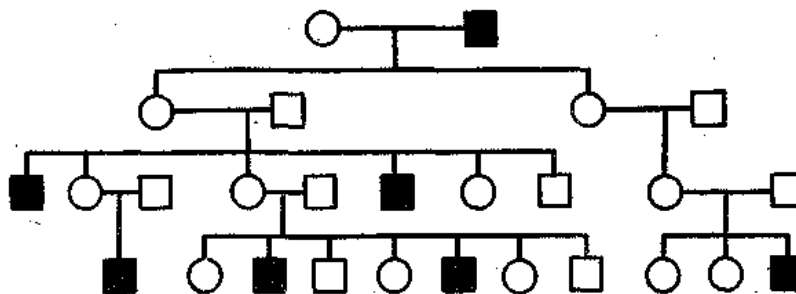
Задача 6. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



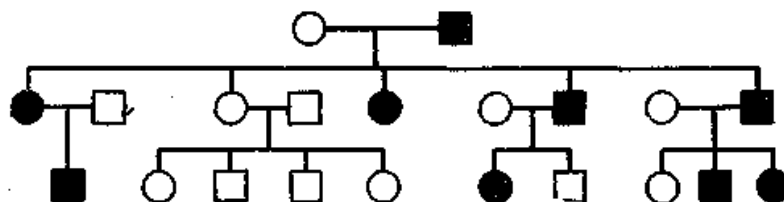
Задача 7. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



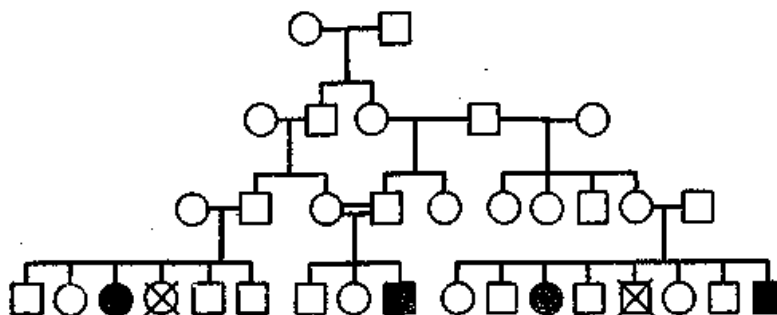
Задача 8. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



Задача 9. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



Задача 10. Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис



Критерии формирования оценок по промежуточной аттестации:

«отлично» (30 баллов) – получают обучающиеся, которые свободно ориентируются в материале и отвечают без затруднений. Обучающийся способен к выполнению сложных заданий, постановке целей и выборе путей их реализации. Работа выполнена полностью без ошибок, решено 100% заданий;

«хорошо» (20 баллов) – получают обучающиеся, которые относительно полно ориентируются в материале, отвечают без затруднений, допускают незначительное количество ошибок. Обучающийся способен к выполнению сложных заданий. Работа выполнена полностью, но имеются не более одной негрубой ошибки и одного недочета, не более трех недочетов. Допускаются незначительные неточности при решении задач, решено 70% задач;

«удовлетворительно» (10 баллов) – получают обучающиеся, у которых недостаточно высок уровень владения материалом. В процессе ответа на экзамене допускаются ошибки и затруднения при изложении материала. Обучающийся правильно выполнил не менее 2/3 всей работы или допустил не более одной грубой ошибки и двух недочетов, не более одной грубой и одной негрубой ошибки, не более трех негрубых ошибок, одной негрубой. Обучающийся затрудняется с правильной оценкой предложенной задачи, дает неполный ответ, решено 55% задач;

«неудовлетворительно» (менее 10 баллов) – получают обучающиеся, которые допускают значительные ошибки. Обучающийся имеет лишь начальную степень ориентации в материале. В работе число ошибок и недочетов превысило норму для оценки 3 или правильно выполнено менее 2/3 всей работы. Обучающийся дает неверную оценку ситуации, решено менее 50% задач.

6. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности

Максимальная сумма (100 баллов), набираемая обучающимся по дисциплине включает две составляющие:

- *первая составляющая* – оценка регулярности, своевременности и качества выполнения обучающимся учебной работы по изучению дисциплины в течение периода изучения дисциплины (семестра, или нескольких семестров) (сумма – не более 70 баллов). Баллы, характеризующие успеваемость обучающегося по дисциплине, набираются им в течение всего периода обучения за изучение отдельных тем и выполнение отдельных видов работ.
- *вторая составляющая* – оценка знаний обучающегося по результатам итоговой аттестации (не более 30 –баллов).

Критерием оценки уровня сформированности компетенций в рамках учебной дисциплины «Генетика человека» в седьмом семестре является получение экзамена.

Критерии оценки качества освоения дисциплины:

- **«отлично»** (91-100 баллов) – получают обучающиеся, которые свободно ориентируются в материале и отвечают без затруднений. Обучающийся способен к выполнению сложных заданий, постановке целей и выборе путей их реализации. Работа выполнена полностью без ошибок, решено 100% задач;
- **«хорошо»** (81-90 баллов) – получают обучающиеся, которые относительно полно ориентируются в материале, отвечают без затруднений, допускают незначительное количество ошибок. Обучающийся способен к выполнению сложных заданий. Работа выполнена полностью, но имеются не более одной негрубой ошибки и одного недочета, не более трех недочетов. Допускаются незначительные неточности при решении задач, решено 70% задач;
- **«удовлетворительно»** (61-80 баллов) – получают обучающиеся, у которых недостаточно высок уровень владения материалом. В процессе ответа на экзамене

допускаются ошибки и затруднения при изложении материала. Обучающийся правильно выполнил не менее 2/3 всей работы или допустил не более одной грубой ошибки и двух недочетов, не более одной грубой и одной негрубой ошибки, не более трех негрубых ошибок, одной негрубой. Обучающийся затрудняется с правильной оценкой предложенной задачи, дает неполный ответ, решено 55% задач;
«неудовлетворительно» (от 36 до 60 баллов) – получают обучающиеся, которые допускают значительные ошибки. Обучающийся имеет лишь начальную степень ориентации в материале. В работе число ошибок и недочетов превысило норму для оценки 3 или правильно выполнено менее 2/3 всей работы. Обучающийся дает неверную оценку ситуации, решено менее 50% задач.

Типовые задания, обеспечивающие формирование компетенций ОПК -3.1; ОПК – 3.3 представлены в таблице 8.

Таблица 8. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

Результаты обучения (компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Вид оценочного материала обеспечивающие формирование компетенций
ПКС – 3.2. Способен анализировать научные данные, результаты экспериментов и наблюдений, осуществлять выбор способа представления информации в соответствии с поставленной задачей, осуществлять поиск информации в базах данных, компьютерных сетях, работать с научной литературой, проводить исследования согласно специальным методикам, проводить математическую обработку результатов, осуществлять построение математических моделей биологических систем, применять полученные знания по интерпретации результатов полевых и лабораторных исследований в области генетики и селекции.	Владеть: базовыми представлениями об основных закономерностях генетики и селекции Уметь: Связывать генетическую информацию с цитологическими основами наследственности и положениями хромосомной теории. Связывать данные генетики с другими разделами, использовать достижения генетики в решении фундаментальных и прикладных задач. Решать типовые задачи, используя знания о закономерности наследования признаков Знать: Закономерности наследования признаков, механизмы наследственности и изменчивости генетического материала Современные достижения генетики, геномики, протеомики	Оценочные материалы для тестовой работы (раздел 5.2.1.) Типовые оценочные материалы к экзамену (раздел 5.2.3.)

Таким образом, выполнение типовых заданий, представленных в разделе 5 «Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации» позволит обеспечить:

ПКС – 3.2. Способен анализировать научные данные, результаты экспериментов и наблюдений, осуществлять выбор способа представления информации в соответствии с

поставленной задачей, осуществлять поиск информации в базах данных, компьютерных сетях, работать с научной литературой, проводить исследования согласно специальным методикам, проводить математическую обработку результатов, осуществлять построение математических моделей биологических систем, применять полученные знания по интерпретации результатов полевых и лабораторных исследований в области генетики и селекции.

7 Учебно-методическое обеспечение дисциплины

7.1 Основная литература

1. Щипков В.П. Общая и медицинская генетика: Учеб. пособие для студ. мед. вузов/В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина.- М.: Академия, 2003.-256с.; УМО. - (Высшее образование)
2. Н.А. Курчанов Генетика человека с основами общей генетики, СпецЛит, 2009. 192с. ISBN-978-5-299
3. Льюин Б. Гены. – 2011. – 896 с.
4. Льюин Б. Клетки. – 2011. – 951 с.

7.2 Дополнительная литература

1. Приходченко Н. Н., Шкурят Т. П. Основы генетики человека. Ростов на Дону, «Феникс», 1997.
2. Методическое руководство к решению задач по основным разделам генетики. Тобольск ТГПИ им Д.И. Менделеева, 2004.
3. Трошина А. И. Методическое пособие к решению задач по генетике: Пособ. для студ. биол. фак. пединститута и учителей биологии/Авт.-сост. А.И. Трошина.-Тобольск:ТГПИ,2004.-138с.;УМЦ
4. Топорнина Н.А.Генетика человека: Практикум для вузов/Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская.-М.:ВЛАДОС,2001.-96с.
5. В. Ленц. Медицинская генетика. М., 1984.
6. Лекции по медицинской генетике. М., 1974.
7. М.Ф. Неструх. Происхождение человека.
8. Дж. Харрисон. Биология человека. М., 1968.
9. А.Ф. Захаров и др. Хромосомы человека (атлас). М., 1982.
10. Сб. проблемы современной антропологии. Минск, 1983.
11. К.Штерн. Основы генетики человека. М., 1965.
12. Генетика и медицина. Под ред. Бочкова Н.П. М., 1979.
- 13.Топорнина Н.А.Генетика человека: Практикум для вузов/Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская.-М.:ВЛАДОС,2001.-96с.
- 14.Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека М., Владос, 2002.
- 15.В.А. Шевченко, Н.А. Топорина, Н.С. Стволинская. Генетика человека. М., 2002.
- 16.Ф. Фогель, А. Матульски. Генетика человека в 3-х томах. «Мир», 1990.
- 17.Н.А. Курчанов. Генетика человека. СПб. Спецлит., 2006.

7.3 Периодические издания

1. Биомедицина
2. Генетика
3. Доклады Российской Академии наук
4. Известия РАН. Серия биологическая
5. Медицинская генетика

7.4 Интернет-ресурсы

1. www.molbiol.edu.ru Обзор NCBI (Национальный центр биотехнологической информации) с сайта molbiol
2. www.pubmed.com База данных Pubmed статей в биологических журналах.
3. www.biology21.ru Биология. Наука XXI века.
4. www.plantgen.com 2-я Международная школа-конференция "Генетика, основанная на знаниях"
5. <http://www.vogis.org>
6. http://www.vogis.org/Roche_Genetics/Russian/Module4/Module4.html
7. <http://www.medgenetics.ru>
8. <http://www.molecbio.com>
9. <http://www.biomednet.com>
10. <http://www.gen.grafecko.com>
11. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
12. http://afonin-59-bio.narod.ru/2_heredit/2_heredit.htm
13. <http://su33ist.ru/>
14. http://ru.wikipedia.org/wiki/Генетика_человека
15. <http://www.msu-genetics.ru/teaching/specificity/human%20genetics.htm>
16. <http://bse.sci-lib.com/article009384.html>
17. <http://bio.1september.ru/2002/02/2.htm>
18. <http://genetics.rusmedserv.com/>
19. <http://cultinfo.ru/fulltext/1/001/008/009/384.htm>
20. www.geneforum.ru/
21. <http://humgenlab.vigg.ru/>
22. <http://www.medgen.ru/>
23. <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>
24. <http://schools.keldysh.ru/sch1952/Pages/Timokhina04/Biolog/18.htm>
25. http://wapedia.mobi/ru/Генетика_человека
26. <http://genetica.meduniver.com/>
27. <http://books.tr200.ru/v.php?id=80139>
28. <http://lib.mexmat.ru/books/9478>
29. http://www.ripcm.org.ru/2/2_1/2/2_4/index.php
30. <http://www.genoterra.ru>
31. http://moikompass.ru/compass/chromatic_aberration
32. <http://www.genepassport.ru>
33. <http://gene-on-gene.narod.ru/index.html>
34. <http://elibrary.ru/defaultx.asp>
35. <http://www.carcinogenesis.com>

2. Ситникова А.Д., Ситников М.Н., Кереева М.К. Лабораторный практикум по генетике. Нальчик, РИО КБГУ, 116с.
4. Ватти К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. Москва «Просвещение», 1979.

7.5. Методические указания по проведению различных учебных занятий, к курсовому проектированию и другим видам самостоятельной работы

Методические рекомендации по изучению дисциплины «Генетика человека» для обучающихся

Цель курса «Генетика человека» – знакомство с современными достижениями генетики человека и их применением в практике. Приступая к изучению дисциплины, обучающемуся необходимо ознакомиться с тематическим планом занятий, списком рекомендованной учебной литературы. Следует уяснить последовательность выполнения индивидуальных учебных заданий, занести в свою рабочую тетрадь темы и сроки проведения лабораторных работ. При изучении дисциплины, обучающиеся выполняют следующие задания: изучают рекомендованную учебную и научную литературу; пишут контрольные работы, готовят рефераты. Уровень и глубина усвоения дисциплины зависят от активной и систематической работы на лекциях, изучения рекомендованной литературы, выполнения контрольных письменных заданий.

Курс изучается на лекциях, лабораторных занятиях, при самостоятельной и индивидуальной работе обучающихся. Обучающийся для полного освоения материала должен не пропускать занятия и активно участвовать в учебном процессе. Для максимальной эффективности изучения необходимо постоянно вести конспект лекций, знать рекомендуемую преподавателем литературу, позволяющую дополнить знания и лучше подготовиться к занятиям.

В соответствии с учебным планом на каждую тему выделено необходимое количество часов лабораторных занятий, которые проводятся в соответствии с вопросами, рекомендованными к изучению по определенным темам. Обучающиеся должны регулярно готовиться к лабораторным занятиям и участвовать в обсуждении вопросов. При подготовке к занятиям следует руководствоваться конспектом лекций и рекомендованной литературой. Тематический план дисциплины, учебно-методические материалы, а также список рекомендованной литературы приведены в рабочей программе.

В ходе изучения дисциплины обучающийся имеет возможность подготовить реферат по выбранной из предложенного в Рабочей программе списка теме. Выступление с докладом по реферату в группе проводится в форме презентации с использованием мультимедийной техники.

Методические рекомендации при работе над конспектом во время проведения лекции

В процессе лекционных занятий целесообразно конспектировать учебный материал. Для этого используются общие и утвердившиеся в практике правила, и приемы конспектирования лекций:

Конспектирование лекций ведется в специально отведенной для этого тетради, каждый лист которой должен иметь поля, на которых делаются пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений.

Целесообразно записывать тему и план лекций, рекомендуемую литературу к теме. Записи разделов лекции должны иметь заголовки, подзаголовки, красные строки. Для выделения разделов, выводов, определений, основных идей можно использовать цветные карандаши и фломастеры.

Названные в лекции ссылки на первоисточники надо пометить на полях, чтобы при самостоятельной работе найти и вписать их. В конспекте дословно записываются определения понятий, категорий и законов. Остальное должно быть записано своими словами.

Каждому обучающемуся необходимо выработать и использовать допустимые сокращения наиболее распространенных терминов и понятий.

Методические рекомендации по подготовке к лабораторным занятиям

Лабораторные, практические (семинарские) занятия – составная часть учебного процесса, групповая форма занятий при активном участии обучающихся. Лабораторные занятия способствуют углубленному изучению наиболее сложных проблем науки и получения определенных умений и навыков практической деятельности обучающихся.

В ходе подготовки к лабораторному занятию необходимо прочитать конспект лекции, изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, ознакомиться с выданными преподавателем методическими рекомендациями по выполнению работы. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования программы.

Методические рекомендации по организации самостоятельной работы

Самостоятельная работа (по В.И. Далью «самостоятельный – человек, имеющий свои твердые убеждения») осуществляется при всех формах обучения: очной и заочной.

Самостоятельная работа обучающихся - способ активного, целенаправленного приобретения обучающимися новых для него знаний и умений без непосредственного участия в этом процесса преподавателей. Повышение роли самостоятельной работы обучающихся при проведении различных видов учебных занятий предполагает:

- оптимизацию методов обучения, внедрение в учебный процесс новых технологий обучения, повышающих производительность труда преподавателя, активное использование информационных технологий, позволяющих обучающемуся в удобное для него время осваивать учебный материал;
- широкое внедрение компьютеризированного тестирования;
- совершенствование методики проведения практик и научно-исследовательской работы обучающихся, поскольку именно эти виды учебной работы в первую очередь готовят обучающихся к самостоятельному выполнению профессиональных задач;
- модернизацию системы курсового и дипломного проектирования, которая должна повышать роль обучающегося в подборе материала, поиске путей решения задач.

Самостоятельная работа приводит обучающихся к получению нового знания, упорядочению и углублению имеющихся знаний, формированию у него профессиональных навыков и умений. Самостоятельная работа выполняет ряд функций:

- развивающую;
- информационно-обучающую;
- ориентирующую и стимулирующую;
- воспитывающую;
- исследовательскую.

В рамках курса выполняются следующие виды самостоятельной работы:

1. Проработка учебного материала (по конспектам, учебной и научной литературе);
2. Выполнение разноуровневых задач и заданий;
3. Работа с тестами и вопросами для самопроверки;
4. Выполнение итоговой контрольной работы.

Обучающимся рекомендуется с самого начала освоения курса работать с литературой и предлагаемыми заданиями в форме подготовки к очередному аудиторному занятию. При этом актуализируются имеющиеся знания, а также создается база для усвоения нового материала, возникают вопросы, ответы на которые обучающийся получает в аудитории.

Необходимо отметить, что некоторые задания для самостоятельной работы по курсу имеют определенную специфику. При освоении курса обучающийся может пользоваться библиотекой вуза, которая в полной мере обеспечена соответствующей литературой. Значительную помощь в подготовке к очередному занятию может оказать имеющийся в учебно-методическом комплексе краткий конспект лекций. Он же может использоваться и для закрепления полученного в аудитории материала. Самостоятельная работа обучающийся предусмотрена учебным планом и выполняется в обязательном порядке. Задания предложены по каждой изучаемой теме и могут готовиться индивидуально или в группе. По

необходимости обучающийся может обращаться за консультацией к преподавателю. Выполнение заданий контролируется и оценивается преподавателем.

Для успешного самостоятельного изучения материала сегодня используются различные средства обучения, среди которых особое место занимают информационные технологии разного уровня и направленности: электронные учебники и курсы лекций, базы тестовых заданий и задач. Электронный учебник представляет собой программное средство, позволяющее представить для изучения теоретический материал, организовать апробирование, тренаж и самостоятельную творческую работу, помогающее обучающимся и преподавателю оценить уровень знаний в определенной тематике, а также содержащее необходимую справочную информацию. Электронный учебник может интегрировать в себе возможности различных педагогических программных средств: обучающих программ, справочников, учебных баз данных, тренажеров, контролирующих программ.

Для успешной организации самостоятельной работы все активнее применяются разнообразные образовательные ресурсы в сети Интернет: системы тестирования по различным областям, виртуальные лекции, лаборатории, при этом пользователю достаточно иметь компьютер и подключение к Интернету для того, чтобы связаться с преподавателем, решать вычислительные задачи и получать знания. Использование сетей усиливает роль самостоятельной работы обучающихся и позволяет кардинальным образом изменить методику преподавания.

Обучающийся может получать все задания и методические указания через сервер, что дает ему возможность привести в соответствие личные возможности с необходимыми для выполнения работ трудозатратами. Обучающийся имеет возможность выполнять работу дома или в аудитории. Большое воспитательное и образовательное значение в самостоятельном учебном труде обучающихся имеет самоконтроль. Самоконтроль возбуждает и поддерживает внимание и интерес, повышает активность памяти и мышления, позволяет обучающимся своевременно обнаружить и устранить допущенные ошибки и недостатки, объективно определить уровень своих знаний, практических умений. Самое доступное и простое средство самоконтроля с применением информационно-коммуникационных технологий - это ряд тестов «on-line», которые позволяют в режиме реального времени определить свой уровень владения предметным материалом, выявить свои ошибки и получить рекомендации по самосовершенствованию.

Методические рекомендации по работе с литературой

Всю литературу можно разделить на учебники и учебные пособия, оригинальные научные монографические источники, научные публикации в периодической печати. Из них можно выделить литературу основную (рекомендуемую), дополнительную и литературу для углубленного изучения дисциплины.

Изучение дисциплины следует начинать с учебника, поскольку учебник – это книга, в которой изложены основы научных знаний по определенному предмету в соответствии с целями и задачами обучения, установленными программой.

При работе с литературой необходимо учитывать, что имеются различные виды чтения, и каждый из них используется на определенных этапах освоения материала.

Предварительное чтение направлено на выявление в тексте незнакомых терминов и поиск их значения в справочной литературе. В частности, при чтении указанной литературы необходимо подробнейшим образом анализировать понятия.

Сквозное чтение предполагает прочтение материала от начала до конца. Сквозное чтение литературы из приведенного списка дает обучающемуся сформировать свод основных понятий из изучаемой области и свободно владеть ими.

Выборочное – наоборот, имеет целью поиск и отбор материала. В рамках данного курса выборочное чтение, как способ освоения содержания курса, должно использоваться при подготовке к практическим занятиям по соответствующим разделам.

Аналитическое чтение – это критический разбор текста с последующим его конспектированием. Освоение указанных понятий будет наиболее эффективным в том случае, если при чтении текстов обучающийся будет задавать к этим текстам вопросы. Часть из этих вопросов сформулирована в ФОС в перечне вопросов для собеседования. Перечень

этих вопросов ограничен, поэтому важно не только содержание вопросов, но сам принцип освоения литературы с помощью вопросов к текстам.

Целью *изучающего* чтения является глубокое и всестороннее понимание учебной информации. Есть несколько приемов изучающего чтения:

1. Чтение по алгоритму предполагает разбиение информации на блоки: название; автор; источник; основная идея текста; фактический материал; анализ текста путем сопоставления имеющихся точек зрения по рассматриваемым вопросам; новизна.

2. Прием постановки вопросов к тексту имеет следующий алгоритм:

- медленно прочитать текст, стараясь понять смысл изложенного;
- выделить ключевые слова в тексте;
- постараться понять основные идеи, подтекст и общий замысел автора.

3. Прием тезирования заключается в формулировании тезисов в виде положений, утверждений, выводов.

К этому можно добавить и иные приемы: прием реферирования, прием комментирования.

Важной составляющей любого солидного научного издания является список литературы, на которую ссылается автор. При возникновении интереса к какой-то обсуждаемой в тексте проблеме всегда есть возможность обратиться к списку относящейся к ней литературы. В этом случае вся проблема как бы разбивается на составляющие части, каждая из которых может изучаться отдельно от других. При этом важно не терять из вида общий контекст и не погружаться чрезмерно в детали, потому что таким образом можно не увидеть главного.

Подготовка к экзамену должна проводиться на основе лекционного материала, материала лабораторных занятий с обязательным обращением к основным учебникам по курсу. Это позволит исключить ошибки в понимании материала, облегчит его осмысление, прокомментирует материал многочисленными примерами.

Методические рекомендации по написанию рефератов

Реферат представляет собой сокращенный пересказ содержания первичного документа (или его части) с основными фактическими сведениями и выводами. Написание реферата используется в учебном процессе вуза в целях приобретения обучающимся необходимой профессиональной подготовки, развития умения и навыков самостоятельного научного поиска: изучения литературы по выбранной теме, анализа различных источников и точек зрения, обобщения материала, выделения главного, формулирования выводов и т. п. С помощью рефератов обучающийся глубже постигает наиболее сложные проблемы курса, учится лаконично излагать свои мысли, правильно оформлять работу, докладывать результаты своего труда. Процесс написания реферата включает: выбор темы; подбор нормативных актов, специальной литературы и иных источников, их изучение; составление плана; написание текста работы и ее оформление; устное изложение реферата.

Рефераты пишутся по наиболее актуальным темам. В них на основе тщательного анализа и обобщения научного материала сопоставляются различные взгляды авторов и определяется собственная позиция обучающегося с изложением соответствующих аргументов. Темы рефератов должны охватывать и дискуссионные вопросы курса. Они призваны отражать передовые научные идеи, обобщать тенденции практической деятельности, учитывая при этом изменения в текущем законодательстве. Рекомендованная ниже тематика рефератов примерная. Обучающийся при желании может сам предложить ту или иную тему, предварительно согласовав ее с научным руководителем.

Реферат, как правило, состоит из введения, в котором кратко обосновывается актуальность, научная и практическая значимость избранной темы, основного материала, содержащего суть проблемы и пути ее решения, и заключения, где формируются выводы, оценки, предложения. Общий объем реферата 20 листов.

Технические требования к оформлению реферата следующие. Реферат оформляется на листах формата А4, с обязательной нумерацией страниц, причем номер страницы на первом, титульном, листе не ставится. Поля: верхнее, нижнее, правое, левое – 20 мм.

Абзацный отступ – 1,25; Рисунки должны создаваться в циклических редакторах или как рисунок Microsoft Word (сгруппированный). Таблицы выполнять табличными ячейками Microsoft Word. Сканирование рисунков и таблиц не допускается. Выравнивание текста (по ширине страницы) необходимо выполнять только стандартными способами, а не с помощью пробелов. Размер текста в рисунках и таблицах – 12 кегль. На титульном листе реферата нужно указать: название учебного заведения, факультета, номер группы и фамилию, имя и отчество автора, тему, место и год его написания. Рекомендуемый объем работы складывается из следующих составляющих: титульный лист (1 страница), содержание (1 страница), введение (1 – 2 страницы), основная часть, которую можно разделить на главы или разделы (10 – 15 страниц), заключение (1 – 3 страницы), список литературы (1 страница), приложение (не обязательно). Если реферат содержит таблицу, то ее номер и название располагаются сверху таблицы, если рисунок, то внизу рисунка.

Содержательные части реферата – это введение, основная часть и заключение. Введение должно содержать рассуждение по поводу того, что рассматриваемая тема актуальна (то есть современна и к ней есть большой интерес в настоящее время), а также постановку цели исследования, которая непосредственно связана с названием работы. Также во введении могут быть поставлены задачи (но не обязательно, так как работа невелика по объему), которые детализируют цель. В заключении пишутся конкретные, содержательные выводы.

Содержание реферата обучающийся докладывает на семинаре, кружке, научной конференции. Предварительно подготовив тезисы доклада, обучающийся в течение 7 - 10 минут должен кратко изложить основные положения своей работы. После доклада автор отвечает на вопросы, затем выступают оппоненты, которые заранее познакомились с текстом реферата, и отмечают его сильные и слабые стороны. На основе обсуждения обучающемуся выставляется соответствующая оценка.

Методические указания по подготовке к контрольному тестированию

Как и любая другая форма подготовки к контролю знаний, тестирование имеет ряд особенностей, знание которых помогает успешно выполнить тест.

- Прежде всего, следует внимательно изучить структуру теста, оценить объем времени, выделяемого на данный тест, увидеть, какого типа задания в нем содержатся. Это поможет настроиться на работу.

- Лучше начинать отвечать на те вопросы, в правильности решения, которым нет сомнений, пока не останавливаясь на тех, которые могут вызвать долгие раздумья. Это позволит успокоиться и сосредоточиться на выполнении более трудных вопросов.

- Очень важно всегда внимательно читать задания до конца, не пытаясь понять условия «по первым словам» или выполнив подобные задания в предыдущих тестированиях. Такая спешка нередко приводит к досадным ошибкам в самых легких вопросах.

- Если Вы не знаете ответа на вопрос или не уверены в правильности, следует пропустить его и отметить, чтобы потом к нему вернуться.

- Многие задания можно быстрее решить, если не искать сразу правильный вариант ответа, а последовательно исключать те, которые явно не подходят. Метод исключения позволяет в итоге сконцентрировать внимание на одном-двух вероятных вариантах.

- Рассчитывать выполнение заданий нужно всегда так, чтобы осталось время на проверку и доработку (примерно 1/3-1/4 запланированного времени). Тогда вероятность описок сводится к нулю и имеется время, чтобы набрать максимум баллов на легких заданиях и сосредоточиться на решении более трудных, которые вначале пришлось пропустить.

- Процесс угадывания правильных ответов желательно свести к минимуму, так как это чревато тем, что студент забудет о главном: умении использовать имеющиеся накопленные в учебном процессе знания, и будет надеяться на удачу. Если уверенности в правильности ответа нет, но интуитивно появляется предпочтение, то психологи рекомендуют доверять интуиции, которая считается проявлением глубинных знаний и опыта, находящихся на уровне подсознания.

При подготовке к тесту не следует просто заучивать, необходимо понять логику изложенного материала. Этому немало способствует составление развернутого плана.

Большую помощь оказывают опубликованные сборники тестов, Интернет-тренажеры, позволяющие, во-первых, закрепить знания, во-вторых, приобрести соответствующие психологические навыки саморегуляции и самоконтроля. Именно такие навыки не только повышают эффективность подготовки, позволяют более успешно вести себя во время экзамена, но и вообще способствуют развитию навыков мыслительной работы.

Методические рекомендации для подготовки к экзамену:

Экзамен в 7-м семестре является формой итогового контроля знаний и умений, обучающихся по данной дисциплине, полученных на лекциях, лабораторных занятиях и в процессе самостоятельной работы. Основой для определения оценки служит уровень усвоения обучающимися материала, предусмотренного данной рабочей программой. К экзамену допускаются обучающиеся, набравшие 36 и более баллов по итогам текущего и промежуточного контроля. На экзамене обучающийся может набрать от 15 до 30 баллов.

В период подготовки к экзамену обучающиеся вновь обращаются к учебно-методическому материалу и закрепляют промежуточные знания.

Подготовка обучающегося к экзамену включает три этапа:

- самостоятельная работа в течение семестра;
- непосредственная подготовка в дни, предшествующие экзамену по темам курса;
- подготовка к ответу на экзаменационные вопросы.

При подготовке к экзамену обучающимся целесообразно использовать материалы лекций, учебно-методические комплексы, нормативные документы, основную и дополнительную литературу.

На экзамен выносится материал в объеме, предусмотренном рабочей программой учебной дисциплины за семестр. Экзамен проводится в письменной / устной форме.

При проведении экзамена в письменной (устной) форме, ведущий преподаватель составляет экзаменационные билеты, которые включают в себя: тестовые задания; теоретические задания; задачи или ситуации. Формулировка теоретических задания совпадает с формулировкой перечня экзаменационных вопросов, доведенных до сведения обучающихся накануне экзаменационной сессии. Содержание вопросов одного билета относится к различным разделам программы с тем, чтобы более полно охватить материал учебной дисциплины.

В аудитории, где проводится устный экзамен, должно одновременно находиться не более шести обучающихся на одного преподавателя, принимающего экзамен. На подготовку ответа на билет на экзамене отводится 40 минут.

При проведении письменного экзамена на работу отводится 60 минут.

Результат устного (письменного) экзамена выражается оценками:

Оценка «отлично» – от 91 до 100 баллов – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы. Все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному. На экзамене обучающийся демонстрирует глубокие знания предусмотренного программой материала, умеет четко, лаконично и логически последовательно отвечать на поставленные вопросы.

Оценка «хорошо» – от 81 до 90 баллов – теоретическое содержание курса освоено, необходимые практические навыки работы сформированы, выполненные учебные задания содержат незначительные ошибки. На экзамене обучающийся демонстрирует твердые знания основного (программного) материала, умеет четко, грамотно, без существенных неточностей отвечать на поставленные вопросы.

Оценка «удовлетворительно» – от 61 до 80 баллов – теоретическое содержание курса освоено не полностью, необходимые практические навыки работы сформированы частично, выполненные учебные задания содержат грубые ошибки. На экзамене обучающийся демонстрирует знание только основного материала, ответы содержат неточности, слабо аргументированы, нарушена последовательность изложения материала

Оценка «неудовлетворительно» – от 36 до 60 баллов – теоретическое содержание курса не освоено, необходимые практические навыки работы не сформированы, выполненные учебные задания содержат грубые ошибки, дополнительная самостоятельная работа над материалом курса не приведет к существенному повышению качества выполнения учебных заданий. На экзамене обучающийся демонстрирует незнание значительной части программного материала, существенные ошибки в ответах на вопросы, неумение ориентироваться в материале, незнание основных понятий дисциплины.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

В настоящее время образование невозможно представить без использования в процессе обучения современных научно-технических средств. Лекционный курс по Генетике человека сопровождается мультимедийной презентацией, это позволяет лектору акцентировать внимание обучающихся на базовых вопросах материала данной лекции.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой (компьютерные классы, а также компьютеризированные рабочие места Научно-технической библиотеки) с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета. Также используются: продукты MICROSOFT (Desktop Education ALNG LicSaPk OLVS Academic Edition Enterprise), подписка (Open Value Subscription) № V 2123829 Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition № лицензии 17E0-180427-050836-287-197 AltLinux (Альт Образование 8) № AAA.0252.00 Academic MathCAD License Продукты AUTODESK, архиватор 7z, файловый менеджер Far Manager, Adobe Reader (свободное распространение) и т.д.

Новые информационные технологии представляют средства для:

1. организации и структурирования содержания образования;
2. связи элементов содержания образования;
3. использования различных видов информации;
4. мобильности содержания обучения;
5. модульности и открытости доступа к разделам содержания.

Новые информационные технологии, применяемые в качестве инструментария при обучении, влияют на выбор методов обучения и повышают уровень усвоения материала.

8.1. Требования к материально-техническому обеспечению

Для реализации рабочей программы дисциплины имеются специальные помещения для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания оборудования. Специальные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления информации большой аудитории.

Для проведения занятий лекционного типа имеются демонстрационное оборудование и учебно-наглядные пособия. По дисциплине «Генетика человека» имеются презентации по отдельным темам курса, позволяющие наиболее эффективно освоить представленный учебный материал.

При проведении занятий лекционного/ семинарского типа занятий используются:

1. лицензионное программное обеспечение:
2. Продукты Microsoft (Desktop Education ALNG LicSaPk OLVS Academic Edition Enterprise) подписка (Open Value Subscription);
3. Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition;

4. свободно распространяемые программы:
5. Academic MarthCAD License - математическое программное обеспечение, которое позволяет выполнять, анализировать важнейшие инженерные расчеты и обмениваться ими;
6. WinZip для Windows - программ для сжатия и распаковки файлов;
7. Adobe Reader для Windows – программа для чтения PDF файлов;
8. Far Manager - консольный файловый менеджер для операционных систем семейства Microsoft Windows.
9. При осуществлении образовательного процесса обучающимися и преподавателем используются следующие информационно справочные системы: ЭБС «АйПиЭрбукс», ЭБС «Консультант студента», СПС «Консультант плюс», СПС «Гарант».

Оборудование ПЦР-лаборатории:

№ п/п	Наименование единицы	Фирма-изготовитель, Страна-производитель	Назначение, основные характеристики
1	Центрифуга MIKRO 20 (200)R, 24×0.2-2.0 мл, до 18,626 g	Hettich, Германия	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
2	Мини центрифуга/вортекс Combi-spin,	Hettich, Германия	Центрифугирование на 2400 об/мин, с крышкой прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
3	Цифровой термостат типа «Dry Block»	BIOSAN, Латвия	Поддержание постоянной температуры (25-120 °C), с алюминиевым блоком А-103
4	Роторный гомогенизатор с цифровым дисплеем Crusher M	Heidolph, Германия	Гомогенизация, 5000-26000 об/мин. В комплекте с держателем и зажимом.
5	Отсасыватель медицинский	Россия	Отсасывание
6	ПЦР-бокс	Россия	Бактерицидный проточный рециркулятор, обеспечивающий постоянное обеззараживание внутри бокса с УФ-рециркулятором, таймером, н/сталь, ударопрочное стекло
7	Система для ПЦР в реальном времени CFX-96	BioRad, США	Амплификация в реальном времени, предназначенная для автоматической детекции продуктов амплификации в режиме реального времени непосредственно в пробирке, возможностью количественного определения продукта
8	Источник бесперебойного питания UPS 3000 VA	APC, Россия	Обеспечение бесперебойного питания,
9	Аналитическая система БиоДок-Ит М-26Х	UVP, США	Анализ гелей, блотов, окрашенных флуорисцентными и видимыми красителями, печать, архивирование составление отчетов, аналоговая ПЗС-камера
10	Спектрофотометр BIOWAVE	Германия	Для определения концентрации и качества НК, концентрацию белка, спектральный диапазон- 190-1100, ОП диапазон- 0-0,5 ед.

11	Вертикальная ячейка для электрофореза PROTEAN II xi,	BioRad, США	Анализ коротких фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в полиакриламидном геле, 20 см, 1.0 мм спейсеры (4 шт) и гребенки на 15 лунок (2 шт).
12	Ячейка для горизонтального электрофореза Mini-Sub Cell GT,	BioRad, США	Анализ фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в агарозном геле с УФ-прозрачной подложкой 7×10 см и подставкой для заливки
13	Низкотемпературный вертикальный морозильник	Sanyo, Япония	Хранение образцов при низких температурах, (-86), V 382
14	Весы аналитические,	Precisa, Швейцария	Взвешивание образцов, 220 г , точность 0,1 мг
15	Весы технические,	Ohaus Scout Pro, США	Взвешивание образцов, 2000 г / 0,1 г
16	Центрифуга 320R, с охлаждением, принадлежностями	UNIVERSAL, США	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
17	Автоматический анализатор для выделения ДНК и РНК	iPrep Purification Instrument, Япония	Для выделения ДНК, РНК, белков. 12 образцов за один прогон
18	Система очистки воды Direct-Q 3	Millipore, Франция	Предназначена для очистки и деионизации воды

10.

8.2. Особенности реализации дисциплины для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья созданы специальные условия для получения образования. В целях доступности получения высшего образования по образовательным программам инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья университетом обеспечивается:

1. Альтернативная версия официального сайта в сети «Интернет» для слабовидящих;

2. Для инвалидов с нарушениями зрения (слабовидящие, слепые)

- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь, дублирование вслух справочной информации о расписании учебных занятий; наличие средств для усиления остаточного зрения, брайлевской компьютерной техники, видеоувеличителей, программ не визуального доступа к информации, программ-синтезаторов речи и других технических средств приема-передачи учебной информации в доступных формах для обучающихся с нарушениями зрения;

- задания для выполнения на экзамене зачитываются ассистентом;

- письменные задания выполняются на бумаге, надиктовываются ассистенту обучающимся;

3. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху (слабослышащие, глухие):

- на зачете/экзамене присутствует ассистент, оказывающий обучающемуся необходимую техническую помощь с учетом индивидуальных особенностей (он помогает занять рабочее место, передвигаться, прочесть и оформить задание, в том числе записывая под диктовку);

- зачет/экзамен проводится в письменной форме;

4. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, созданы материально-технические условия обеспечивающие возможность беспрепятственного доступа обучающихся в

учебные помещения, объекту питания, туалетные и другие помещения университета, а также пребывания в указанных помещениях (наличие расширенных дверных проемов, поручней и других приспособлений).

- письменные задания выполняются на компьютере со специализированным программным обеспечением или надиктовываются ассистенту;

- по желанию обучающегося экзамен проводится в устной форме.

Обучающиеся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья обеспечены электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Материально-техническое обеспечение дисциплины для инвалидов и лиц с ограниченными

возможностями здоровья

Наименование специальных* помещений и помещений для	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
Аудитория для самостоятельной работы и коллективного пользования специальными техническими средствами для обучения инвалидов и лиц с ОВЗ в КБГУ, аудитория No 145 Главный корпус КБГУ.	- Комплект учебной мебели: столы и стулья для обучающихся (3 комплекта); Стол для инвалидов-колясочников (1 шт.); Компьютер с подключением к сети и программным обеспечением (3 шт.); Специальная клавиатура (с увеличенным размером клавиш, со специальной накладкой, ограничивающей случайное нажатие соседних клавиш) (1шт.); Принтер для печати рельефно-точечным шрифтом Брайля VP Columbia (1 шт.); Портативный тактильный дисплей Брайля «Focus 14 Blue» (совместимый с планшетными устройствами, смартфонами и ПК) (1 шт.); Бумага для печати рельефно-точечным шрифтом Брайля, совместимого с принтером VP Columbia; Видеоувеличитель портативный HV-MVC, диагональ экрана – 3,5 дюйма (4 шт.); Сканирующая и читающая машина SARA-CE (1 шт.); Джойстик компьютерный адаптированный, беспроводной (3 шт.); Беспроводная Bluetooth гарнитура с костной проводимостью «AfterShokz Trekz Titanium» (1 шт.); Проводная гарнитура с костной проводимостью «AfterShokz Sportz Titanium» (2 шт.); Проводная гарнитура Defender (1 шт.); Персональный коммуникатор EN –101 (5 шт.); Специальные клавиатуры (с увеличенным размером клавиш, со специальной накладкой, ограничивающей случайное нажатие соседних клавиш); Клавиатура адаптированная с крупными кнопками + пластиковая накладка, разделяющая клавиши, Беспроводная Clevy Keyboard + Clevy Cove (3шт.); Джойстик компьютерный Joystick SimplyWorks беспроводной (3шт.); Ноутбук + приставка для ай-трекинга к ноутбуку PCEye Mini (1 шт).	Продукты MICROSOFT (Desktop Education ALNG LicSaPk OLVS Academic Edition Enterprise) подписка (Open Value Subscription) No V 2123829 Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition No Лицензии 17E0-180427-50836-287-197. Программы для создания и редактирования субтитров, конвертирующее речь в текстовый и жестовый форматы на экране компьютера: Майкрософт Диктейт: https://dictate.ms/ , Subtitle Edit, («Сурдофон» (бесплатные). Программа не визуального доступа к информации на экране компьютера JAWS for Windows (бесплатная); Программа для чтения вслух текстовых файлов (Tiger Software Suit (TSS)) (номер лицензии 5028132082173733); Программа экранного доступа с синтезом речи для слепых и слабовидящих (NVDA) (бесплатная).

*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы

ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ (ДОПОЛНЕНИЙ)

В рабочую программу по дисциплине «Генетика человека» по направлению
подготовки 06.03.01 Биология

№	Элемент (пункт) РПД	Перечень вносимых изменений (дополнений)	Примечание

Обсуждена и рекомендована на заседании кафедры биологии, геоэкологии и
молекулярно-генетических основ живых систем

протокол № от «_____» _____ 2021 г.

Заведующий кафедрой _____ /А.Ю. Паритов/

Распределение баллов текущего и рубежного контроля

№п/п	Вид контроля	Сумма баллов			
		Общая сумма	1-я точка	2-я точка	3-я точка
1-	Посещение занятий	до 10 баллов	до 3 б.	до 3б.	до 4б.
2-	Текущий контроль:	до 30 баллов	до 10 б.	до 10 б.	до 10 б.
	Ответ на 5 вопросов	от 0 до 15 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.
	Полный правильный ответ	до 15 баллов	5 б.	5 б.	5 б.
	Неполный правильный ответ	от 3 до 15 б.	от 1 до 5 б.	от 1 до 5 б.	от 1 до 5 б.
	Ответ, содержащий неточности, ошибки	0б.	0б.	0б.	0б.
	Выполнение самостоятельных заданий (решение задач, написание рефератов, доклад, эссе)	от 0 до 15 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.
1.	Рубежный контроль	до 30 баллов	до 10 б.	до 10 б.	до 10 б.
	тестирование	от 0- до 12б.	от 0- до 4б.	от 0- до 4б.	от 0- до 4б.
	коллоквиум	от 0 до 18б.	от 0 до 6 б.	от 0 до 6 б.	от 0 до 6 б.
	Итого сумма текущего и рубежного контроля	до 70баллов	до 23б.	до 23б	до 24б
	Первый этап (базовый)уровень) – оценка «удовлетворительно»	не менее 36 б.	не менее 12 б.	не менее 12 б	не менее 12 б
	Второй этап (продвинутый)уровень) – оценка «хорошо»	менее 70 б. (51-69 б.)	менее 23 б	менее 23 б	менее 24б
	Третий этап (высокий уровень) - оценка «отлично»	не менее 70 б.	не менее 23 б.	не менее 23 б	не менее 24б

Приложение 2

Шкала оценивания планируемых результатов обучения

Текущий и рубежный контроль

Семестр	Шкала оценивания			
	0-35 баллов	36-50 баллов	51-60 баллов	56-70 баллов
8	<p>Частичное посещение аудиторных занятий. Неудовлетворительное выполнение лабораторных и практических работ. Плохая подготовка к балльно-рейтинговым мероприятиям. Студент не допускается к промежуточной аттестации</p>	<p>Полное или частичное посещение аудиторных занятий. Частичное выполнение и защита лабораторных и практических работ. Выполнение контрольных работ, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «удовлетворительно».</p>	<p>Полное или частичное посещение аудиторных занятий. Полное выполнение и защита лабораторных и практических работ. Выполнение контрольных работ, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «хорошо».</p>	<p>Полное посещение аудиторных занятий. Полное выполнение и защита лабораторных и практических занятий. Выполнение контрольных работ, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «отлично».</p>