

**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.**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
«ГЕНЕТИКА ЧЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

Направление подготовки

**06.03.01 – Биология**

(код и наименование направления подготовки)

Профиль

**«Генетика»**

Квалификация (степень) выпускника

**Бакалавр**

Форма обучения

**Очная**

Нальчик 2022

Рабочая программа дисциплины (модуля) Генетика человека с основами медицинской генетики /составитель Паритов А.Ю. – Нальчик: КБГУ, 2021 г., 29 с. для преподавания студентам 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)

<b>С О Д Е Р Ж А Н И Е</b>		
1	Цели и задачи освоения дисциплины	<b>4</b>
2	Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО	4
3	Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)	4
4	Содержание и структура дисциплины (модуля)	5
5	Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации	10
6	Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности	18
7	Учебно-методическое обеспечение дисциплины (модуля)	21
7.1	Основная литература	21
7.2	Дополнительная литература	21
7.3	Периодические издания (газета, вестник, бюллетень, журнал)	21
7.4	Интернет-ресурсы	21
7.5	Методические указания по проведению различных учебных занятий, к курсовому проектированию и другим видам самостоятельной работы	22
8	Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	28
9	Лист изменений (дополнений) в рабочей программе дисциплины (модуля)	31
10	Приложения	32

### **1. Цели и задачи освоения дисциплины (модуля):**

Целью освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является сформировать целостное восприятие организма человека в его динамической взаимосвязи с окружающей средой на основных этапах его развития.

Основными задачами курса «Генетика человека с основами медицинской генетики» являются:

1. Изучение организации генома человека;
2. Изучение структуры генов человека;
3. Изучение механизмов реализации генетической информации;
4. Изучение закономерностей наследования признаков у человека;
5. Изучение генетической структуры человеческих популяций и их динамики;
6. Решение задач медицинской генетики;
7. Выявление генетически опасных факторов внешней среды и разработка методов их нейтрализации.

### **2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО:**

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к дисциплинам базовой части учебного плана по направлению подготовки 06.03.01 Биология Профиль: Генетика.

### **3. Требования к результатам освоения содержания дисциплины (модуля)**

Элементы ПКС 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 курса студент должен:

#### **Знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- типы наследования признаков;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

#### **Уметь:**

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

#### **Владеть:**

- навыками экспериментальной работы с соответствующим биологическим материалом;
- статистическими методами анализа полученных результатов.

#### 4. Содержание и структура дисциплины (модуля)

**Таблица 1. Содержание дисциплины (модуля) «Генетика человека с основами медицинской генетики», перечень оценочных средств и контролируемых компетенций**

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Формы текущего контроля успеваемости
1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	Генетика - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. Носители наследственной информации. Реализация наследственной информации в признак.	ПКС – 3.2	ДЗ Т РК К Д
2.	Закономерности наследования признаков	Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Наследование признаков при взаимодействии аллельных и неаллельных генов. Сцепленное с полом наследование.	ПКС – 3.2	ДЗ Т
3.	Наследственность и среда	Классификация форм изменчивости. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле. Мутации	ПКС – 3.2	ДЗ Т РК К Д КР
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости	Принципы клинической диагностики. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней. Клинико – генеалогический метод изучения родословной	ПКС – 3.2	ДЗ Т РК К Д КР
5.	Наследственная патология	Наследственные болезни человека, их классификация, причины, механизмы возникновения. Понятие о тератологии. Врожденные пороки и малые аномалии развития	ПКС – 3.2	ДЗ Т РК К Д КР

6.	Медико – генетическое консультирование	Цели, задачи, методы медико-генетического консультирования. Показание к проведению медико-генетического консультирования. ЗОЖ как один из факторов, исключая наследственную патологию	ПКС - 3.2	ДЗ Т РК К Д КР
----	--	---	-----------	-------------------------------

**Структура дисциплины (модуля) «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

*Таблица 2. Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных единиц (144 часов)*

Вид работы	Трудоемкость, часов
	<b>ОФО</b>
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>144</b>
<b>Контактная работа:</b>	<b>56</b>
Лекции (Л)	28
Практические занятия (ПЗ)	
Семинарские занятия (СЗ)	
Лабораторные работы (ЛР)	28
<b>Самостоятельная работа:</b>	<b>61</b>
Расчетно-графическое задание (РГЗ)	
Реферат (Р)	<b>10</b>
Эссе (Э)	
Контрольная работа (К)	9
Самостоятельное изучение разделов	42
Курсовая работа (КР)	
Курсовой проект (КП)	
Подготовка и прохождение промежуточной аттестации	27
<b>Вид итоговой аттестации</b>	<b>экзамен</b>

**Таблица 3. Лекционные занятия**

№ п/п	Тема
1	Цитологические и биохимические основы наследственности
2	Закономерности наследования признаков
3	Наследственность и среда
4	Методы изучения наследственности и изменчивости
5	Наследственная патология
6	Медико – генетическое консультирование

**Таблица 4. Практические занятия (семинарские занятия) - не предусмотрены**

**Таблица 5. Лабораторные работы по дисциплине (модулю)**

№	Т е м ы
1	Изучение микропрепаратов, микрофотографий соматических и половых клеток, типов деления клеток. Составление и анализ нормальных кариограмм человека
2	Решение проблемно – ситуационных задач, моделирующих различные типы скрещивания. Моделирование генетических схем наследования признаков и прогнозирование проявления признаков в потомстве при планировании семьи с учетом наследственной патологии
3	Составление и анализ родословных. Разработка рекомендаций по ЗОЖ и профилактическим мероприятиям, направленным на предупреждение появления у

	потомства наследственной патологии
4	Раскладка и анализ аномальных кариотипов по фотографиям. Формулирование предположительного диагноза хромосомной патологии.
5	Составление карты медико-генетического консультирования больного ребенка
6	Решение задач по популяционной генетике

**Таблица 6. Самостоятельное изучение разделов дисциплины (модуля)**

1	Написание реферата «Эволюция понятия ген». Создание презентации «Генная инженерия»
2	Составление и решение задач на моно-, ди-, полигибридное скрещивание, наследование групп крови, сцепленное с полом наследование. Написание генетического обоснования своей группы крови и резус - фактора
3	Подготовка сообщений «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности»
4	Создание информационных карт методов изучения генетики человека. Составление родословной своей семьи.

### **5. Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации (контролируемые компетенции ПКС – 3.2)**

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.**

**5.1. Оценочные материалы для текущего контроля.** Цель текущего контроля – оценка результатов работы в семестре и обеспечение своевременной обратной связи, для коррекции обучения, активизации самостоятельной работы обучающегося. Объектом текущего контроля являются конкретизированные результатом обучения (учебные достижения) по дисциплине

**Текущий контроль** успеваемости обеспечивает оценивание хода освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» и включает: ответы на теоретические вопросы на практическом занятии, решение практических задач и выполнение заданий на практическом занятии, самостоятельное выполнение индивидуальных домашних заданий (например, решение задач) с отчетом (защитой) в установленный срок, написание докладов, рефератов, дискуссии.

Оценка качества подготовки на основании выполненных заданий ведется преподавателем (с обсуждением результатов), баллы начисляются в зависимости от сложности задания

**Вопросы по темам дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» (контролируемые компетенции ПКС – 3.2):**

**Тема 1. Цитологические основы наследственности.**

1. Строение и функции хромосом. Понятие кариотипа человека. Составление кариограммы хромосомного набора человека.

2. Генетические основы преемственности клеточных поколений организмов. Митоз.

3. Генетические основы преемственности клеточных поколений и поколений организмов при половом размножении. Мейоз.

**Тема 2. Молекулярные основы наследственности.**

1. Молекулярные основы наследственности.

**Тема 3. Закономерности наследования признаков.**

1. Закономерности наследования признаков, контролируемые аллельными и

- неаллельными генами.
2. Закономерности наследования признаков групп крови человека системы АВО.
  3. Закономерности наследования признаков. Хромосомная теория наследственности. Генетическое картирование хромосом.
  4. Генеалогический метод изучения наследственности человека.

#### **Тема 4. Модификационная изменчивость.**

##### **Критерии формирования оценок (оценивания) устного опроса**

Устный опрос является одним из основных способов учёта знаний обучающегося по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики». Развёрнутый ответ студента должен представлять собой связное, логически последовательное сообщение на заданную тему, показывать его умение применять определения.

**В результате устного опроса знания, обучающегося оцениваются по следующей шкале:**

**3 балла**, ставится, если обучающийся:

- 1) Полно излагает изученный материал, даёт правильное определенное понятий;
- 2) обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только по учебнику, но и самостоятельно составленные;
- 3) излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка.

**2 балла**, ставится, если обучающийся даёт ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для балла «1», но допускает 1-2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1-2 недочёта в последовательности и языковом оформлении излагаемого.

**1 балл**, ставится, если обучающийся обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но:

- 1) излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий;
- 2) не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры;
- 3) излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого.

**0 баллов**, ставится, если обучающийся обнаруживает незнание большей части соответствующего раздела изучаемого материала, допускает ошибки в формулировке.

Баллы «1», «2», «3» могут ставиться не только за единовременный ответ, но и за рассредоточенный во времени, т.е. за сумму ответов, данных студентом на протяжении занятия.

##### **5.1.2. Оценочные материалы для самостоятельной работы обучающегося (типовые задачи) (контролируемые компетенции ПКС – 3.2):**

Перечень типовых задач для самостоятельной работы сформирован в соответствии с тематикой лабораторных занятий по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

##### **Задачи**

1. Участок матричной цепи молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида, имеет следующее строение: 3' ЦЦАТАГТЦЦААГГАЦ 5'. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.
2. Антикодоны тРНК поступают к рибосомам в следующей последовательности нуклеотидов УЦГ, ЦГА, ААУ, ЦЦЦ. Определите последовательность нуклеотидов на иРНК, последовательность нуклеотидов на ДНК, кодирующих определенный белок и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы синтезируемого белка, переносимые данной тРНК.
3. Какие гаметы и в каком соотношении формируются у человека из овоцита I-порядка с набором 2A+XX при нерасхождении половых хромосом в двух делениях мейоза?



Указать в них число хромосом.

4. Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита 1 порядка с набором BBCCDDXX при нерасхождении всех аутосом в первом делении мейоза? Указать число хромосом в гаметах.
5. В родильном доме в одну ночь родилось четыре младенца, имевших группы крови I, II, III и IV. Группы крови четырех родительских пар были: 1-ая пара – I и I; 2-ая пара – IV и I; 3-я пара – II и III; 4-ая пара – III и III. Четырех младенцев можно с полной достоверностью распределить по родительским парам. Как это сделать? Каковы генотипы всех родителей и детей?
6. У женщины IV группа крови, у ее отца та же группа крови. Муж женщины имеет I группу крови, его мать II группу. Определите генотипы всех указанных лиц. Какие группы крови могут быть у детей мужчины и женщины?
7. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с У-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?
8. Потемнение зубов может определяться двумя доминантными аллелями разных генов, один из которых расположен в аутосоме, другой в Х-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка тоже без аномалий, если удалось установить, что темные зубы матери обусловлены лишь аллелем, сцепленным с Х-хромосомой, а темные зубы отца — аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.
9. Согласно легенде составить родословную и определить тип наследования. Пробанд имеет «белый локон» в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалий не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна без локона. Третья тетя пробанда со стороны матери без локона имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом.
10. Согласно легенде составить родословную и определить тип наследования. Пробанд страдает дальтонизмом, его сестра и брат здоровы, а два брата больны. Отец пробанда болен, а два его брата здоровы. Мать пробанда здорова и имеет сестру и брата тоже здоровы. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Брат и сестра дедушки здоровы. Бабушка и дедушка со стороны отца пробанда здоровы, но у дедушки есть больной брат и две однояйцевые сестры-близнецы. Прадедуска (со стороны отца пробанда) болен, а прабабушка здорова.
11. Из 84 000 детей, родившихся в течение 10 лет в городе К., у 340 обнаружен патологический рецессивный аллель. Популяция признана панмиктической. Вычислите частоты гомозиготных и гетерозиготных генотипов.
12. В США около 30% населения ощущает горький вкус фенилтиокарбамида (ФТК), а 70% – не ощущает. Способность ощущать вкус ФТК детерминирована рецессивным аллелем а. Определите частоту доминантных (А) и рецессивных (а) аллелей в данной популяции.

***Критерии формирования оценок по заданиям для самостоятельной работы студента (типовые задачи):***

«отлично» (3 балла) - обучающийся показал глубокие знания материала по поставленным вопросам, грамотно, логично его излагает, структурировал и детализировал информацию, избегая простого повторения информации из текста, информация представлена в переработанном виде. Свободно использует необходимые формулы при решении задач;

«хорошо» (2 балла) - обучающийся твердо знает материал, грамотно его излагает, не

допускает существенных неточностей в процессе решения задач;

*«удовлетворительно»* (1балл) - обучающийся имеет знания основного материала по поставленным вопросам, но не усвоил его деталей, допускает отдельные неточности при решении задач;

*«неудовлетворительно»* (менее 1 балла) – обучающийся допускает грубые ошибки в ответе на поставленные вопросы и при решении задач.

### 5.1.3. *Оценочные материалы для выполнения рефератов*

#### *Примерные темы рефератов по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» (контролируемые компетенции ПКС – 3.2):*

1. Методы выделения ДНК.
2. Секвенирование ДНК по Сенгеру.
3. Технология комплексной ДНК-диагностики синдрома ломкой X-хромосомы (синдрома Мартина-Белл).
4. Полимеразная цепная реакция в медицинской генетике.
5. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.
6. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
7. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
8. Классификация мутаций и мутагенов.
9. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
10. Этические проблемы современных генетических технологий.
11. Методы ДНК-чипов.
12. Мутагенные факторы в среде человека.
13. Молекулярно-генетическая диагностика (взятие материала для исследования, пробоподготовка, исследование, оценка результатов исследования).
14. Генеалогическое исследование.
15. Оценка риска наследственной и врожденной патологии у потомства.
16. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом – синдром Дауна и его варианты.
17. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом – синдром Клайнфельтера и его варианты.
18. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Шерешевского-Тернера.
19. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры.
20. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью, клиника.

#### *Методические рекомендации по написанию реферата*

*Реферат* – продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.

Изложенное понимание реферата как целостного авторского текста определяет критерии его оценки: новизна текста; обоснованность выбора источника; степень раскрытия сущности вопроса; соблюдения требований к оформлению.

**Требования к реферату:** Общий объем реферата 20 листов (шрифт 14 Times New Roman, 1,5 интервал). Поля: верхнее, нижнее, правое, левое – 20мм. 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

Обязательно наличие: содержания (структура работы с указанием разделов и их

начальных номеров страниц), введения (актуальность темы, цель, задачи), основных разделов реферата, заключения (в кратком, резюмированном виде основные положения работы), списка литературы с указанием конкретных источников, включая ссылки на Интернет-ресурсы.

В тексте ссылка на источник делается путем указания (в квадратных скобках) порядкового номера цитируемой литературы и через запятую – цитируемых страниц.

**Уровень оригинальности текста – 60%.**

**Критерии оценки реферата:**

«отлично» (4 балла) ставится, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована её актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объем, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы. Обучающийся проявил инициативу, творческий подход, способность к выполнению сложных заданий, организационные способности. Отмечается способность к публичной коммуникации. Документация представлена в срок. Полностью оформлена в соответствии с требованиями

«хорошо» (3 балла) – выполнены основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы. Обучающийся достаточно полно, но без инициативы и творческих находок выполнил возложенные на него задачи. Документация представлена достаточно полно и в срок, но с некоторыми недоработками

«удовлетворительно» (2 балла) – имеются существенные отступления от требований к реферированию. В частности, тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод. Обучающийся выполнил большую часть возложенной на него работы. Допущены существенные отступления. Документация сдана со значительным опозданием (более недели). Отсутствуют отдельные фрагменты.

«неудовлетворительно» (менее 1 балла) – тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы. Обучающийся не выполнил свои задачи или выполнил лишь отдельные несущественные поручения. Документация не сдана.

**5.1.4. Оценочные материалы для выполнения докладов по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» (контролируемые компетенции ПКС – 3.2):**

**Доклад** – продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы.

**Примерные темы докладов по дисциплине**

**«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

1. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром Орбели.
2. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром кошачьего крика.
3. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром 9p+ (синдром Реторе).
4. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром моносомии 9p (синдром Альфи).
5. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Прадера-Вилли.

6. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Энгельмана.
7. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – ретинобластома.
8. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Вильямса.
9. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Блюма.
10. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Луи-Бар.
11. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – анемия Фанкони.
12. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром ломкой X-хромосомы.

**Требования к докладу:**

Общий объём доклада 10-15 листов (шрифт 14 Times New Roman, 1,5 интервал). Поля: верхнее, нижнее, правое, левое – 20мм. 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

Обязательно наличие: содержания (структура работы с указанием разделов и их начальных номеров страниц), введения (актуальность темы, цель, задачи), основных разделов реферата, заключения (в кратком, резюмированном виде основные положения работы), списка литературы с указанием конкретных источников, включая ссылки на Интернет-ресурсы.

В тексте ссылка на источник делается путем указания (в квадратных скобках) порядкового номера цитируемой литературы и через запятую – цитируемых страниц. Уровень оригинальности текста – 50%

**Критерии оценки доклада:**

«отлично» (3 балла) ставится, если обучающийся проявил инициативу, творческий подход, способность к выполнению сложных заданий, организационные способности. Отмечается способность к публичной коммуникации. Документация представлена в срок. Полностью оформлена в соответствии с требованиями

«хорошо» (2 балла) – обучающийся достаточно полно, но без инициативы и творческих находок выполнил возложенные на него задачи. Документация представлена достаточно полно и в срок, но с некоторыми недоработками

«удовлетворительно» (1 балл) – обучающийся выполнил большую часть возложенной на него работы. Допущены существенные отступления. Документация сдана со значительным опозданием (более недели). Отсутствуют отдельные фрагменты.

«неудовлетворительный (ниже порогового) уровень компетенции» (менее 1 балла) – обучающийся не выполнил свои задачи или выполнил лишь отдельные несущественные поручения. Документация не сдана.

**5.2. Оценочные материалы для 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.*

**Перечень примерных вопросов к экзамену** (контролируемые компетенции ПКС – 3.2):

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом.
3. История развития и основные достижения медицинской генетики.
4. Генные болезни, причины.
5. Цитологические основы наследственности.
6. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия).
7. Строения метафазной хромосомы человека.
8. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (галактоземия).
9. Правила хромосом.
10. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (нейрофиброматоз).
11. Типы метафазных хромосом в кариотипе человека.
12. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана).
13. Цитологические основы наследственности. Передача генетического материала.
14. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена.
15. Кариотип человека.
16. Синдром Эдвардса.
17. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (митоз).
18. Синдром Патау.
19. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (мейоз).
20. Синдром трисомии X.
21. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств: мейоз, особенности профазы I.
22. Синдром Шерешевского-Тернера.
23. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот.
24. Типы нарушений митоза, приводящие к появлению аномальных клеток.
25. Генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК, строение, свойства, функции.
26. Типы нарушений мейоза, приводящие к появлению аномальных клеток.
27. Генетическая роль нуклеиновых кислот: РНК, строение, типы, функции.
28. Муковисцидоз.
29. Свойства генетического кода.
30. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: близнецовый метод.
31. Наследование групп крови и резус фактора.
32. Методы пренатальной диагностики.
33. Биосинтез белка, этапы.
34. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: клинико-генеалогический метод.
35. Гены и их структура.
36. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: биохимические методы.
37. Изменчивость, виды изменчивости, значение.
38. Неонатальный скрининг наследственных болезней.
39. Мутагены: экзо-и эндогенные.
40. Наследственные болезни и их классификация.
41. Болезни с наследственной предрасположенностью.
42. Синдром Дауна.
43. Цитогенетические методы.
44. Диагностика наследственных болезней: дерматоглифический метод.
45. Множественные аллели. Наследование групп крови.
46. Диагностика наследственных болезней: популяционно-статистический метод.
47. Взаимодействие аллельных генов.

48. Законы наследования признаков у человека.
49. Периконцепционная профилактика, показания к ее проведению.
50. Плейотропное действие генов.
51. Медико-генетическое консультирование.
52. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
53. Наследование групп крови и резус-фактора.
54. Хромосомные карты.
55. Типы мутаций.
56. Кариотип человека, типы хромосом.
57. Синдром Клайнфельтера.
58. Взаимодействие неаллельных генов.

**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 студентом по дисциплине включает две составляющие:

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

– *вторая составляющая* – оценка знаний студента по результатам промежуточной аттестации (не более 30 –баллов).

Критерием оценки уровня сформированности компетенций в рамках учебной дисциплины является экзамен.

**Целью промежуточных аттестаций** по дисциплине является оценка качества освоения дисциплины обучающимися.

**Критерии оценки качества освоения дисциплины**

**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 студент 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 студент демонстрирует твердое знание 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 студент 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 студент демонстрирует незнание значительной части материала, существенные ошибки в ответах на вопросы, неумение ориентироваться в материале, незнание основных понятий дисциплины.

**Типовые задания, обеспечивающие формирование компетенций ПКС – 3.2 представлены в таблице 7.**

**Таблица 7. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке**

Результаты обучения (компетенции)	Основные показатели оценки результатов обучения	Вид оценочного материала, обеспечивающие формирование компетенций
<b>ПКС – 3.2.</b> 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	<b>Знает:</b> - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - типы наследования признаков; селекции растений	Типовые оценочные материалы для устного опроса (раздел 5.1.1) типовые тестовые задания (раздел 5.2.2.); примерные темы докладов (раздел 5.1.5); типичные оценочные материалы к экзамену (раздел 5.2.)

специальным методикам, проводить математическую обработку результатов, осуществлять построение математических моделей биологических систем, применять поученные знания по интерпретации результатов полевых и лабораторных исследований в области генетики и селекции.	<b>Умеет:</b> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	Типовые оценочные материалы для устного опроса (раздел 5.1.1) типовые тестовые задания (раздел 5.2.2.); примерные темы докладов (раздел 5.1.5); типовые оценочные материалы к экзамену (раздел 5.2.)
	<b>Владеет:</b> - навыками экспериментальной работы с соответствующим биологическим материалом	Типовые оценочные материалы для устного опроса (раздел 5.1.1) типовые тестовые задания (раздел 5.2.2.); примерные темы докладов (раздел 5.1.5); типовые оценочные материалы к экзамену (раздел 5.2.)

## 7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

### 7.1. Основная литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970436523.html>
- Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-2957-0 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429570.html>

### 7.2. Дополнительная литература

- Уэллс С., Генетическая одиссея человека [Электронный ресурс] / Уэллс С. - М. : АльпинаПаблишер, 2016. - 16 с. - ISBN 978-5-91671-277-3 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785916712773.html>
- Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 175 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://www.biblio-online.ru/bcode/445888>

### 7.3. Периодические издания

1. Генетика – библиотека КБГУ.
2. Известия РАН: серия биологическая - – библиотека КБГУ.
3. Известия вузов. Северо-Кавказский регион Естественные науки – библиотека КБГУ.

### 7.4. Интернет-ресурсы

При изучении дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающиеся обеспечены доступом (удаленный доступ) к ресурсам:

<http://geneticsinfo.ru> - <http://geneticsinfo.ru/category/rasteniya>  
<http://www.bionet.nsc.ru> - [http://www.bionet.nsc.ru/vogis/vestnik.php?f=2004&p=28\\_1](http://www.bionet.nsc.ru/vogis/vestnik.php?f=2004&p=28_1)  
<http://www.biorg.ru> - <http://www.biorg.ru/putisekekcii.html>  
<http://www.plantgen.com/ru> - <http://www.plantgen.com/ru/studentam>



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

Учебная работа по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» состоит из контактной работы (лекции, лабораторные занятия) и самостоятельной работы. Доля контактной учебной работы в общем объеме времени, отведенном для изучения дисциплины, составляет 64,8 % (в том числе лекционных занятий – 32,4%, практических занятий – 32,4%), доля самостоятельной работы – 22,7 %. Соотношение лекционных, семинарских, лабораторных и практических занятий к общему количеству часов соответствует учебному плану направлению подготовки 06.03.01 Биология.

Для подготовки к практическим занятиям необходимо рассмотреть контрольные вопросы, при необходимости обратиться к рекомендуемой литературе, записать непонятные моменты в вопросах для уяснения их на предстоящем занятии.

**Методические рекомендации по изучению дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» для обучающихся**

Цель курса - формирование системы знаний в области г е н е т и к и ; параллельное с теоретической подготовкой практическое закрепление знаний и навыков генетических методов.

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 семинаров, написания учебных и творческих работ. При изучении дисциплины, обучающиеся выполняют следующие задания: изучают рекомендованную учебную и научную литературу; пишут контрольные работы, готовят доклады и сообщения к практическим занятиям; выполняют самостоятельные творческие работы, участвуют в выполнении практических заданий. Уровень и глубина усвоения дисциплины зависят от активной и систематической работы на лекциях, изучения рекомендованной литературы, выполнения контрольных письменных заданий

Курс изучается на лекциях, семинарах, при самостоятельной и индивидуальной работе обучающихся. Обучающийся для полного освоения материала должен не пропускать занятия и активно участвовать в учебном процессе. Лекции включают все темы и основные вопросы теории и практики страхования. Для максимальной эффективности изучения необходимо постоянно вести конспект лекций, знать рекомендуемую преподавателем литературу, позволяющую дополнить знания и лучше подготовиться к лабораторным занятиям.

В соответствии с учебным планом на каждую тему выделено необходимое количество часов практических 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 студенту необходимо выработать и использовать допустимые сокращения наиболее распространенных терминов и понятий.

#### ***Методические рекомендации по подготовке к лабораторным занятиям***

Лабораторные занятия – составная часть учебного процесса, групповая форма занятий при активном участии студентов. Лабораторные занятия способствуют углубленному изучению наиболее сложных проблем науки и служат основной формой подведения итогов самостоятельной работы обучающихся. Целью практических занятий является углубление и закрепление теоретических знаний, полученных обучающимися на лекциях и в процессе самостоятельного изучения учебного материала, а, следовательно, формирование у них определенных умений и навыков.

В ходе подготовки к семинарскому занятию необходимо прочитать конспект лекции, изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, выполнить выданные преподавателем Лабораторные задания. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования программы. Дорабатывать свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы.

Желательно при подготовке к Лабораторным занятиям по дисциплине одновременно использовать несколько источников, раскрывающих заданные вопросы.

На Лабораторных занятиях обучающиеся учатся грамотно излагать проблемы, свободно высказывать свои мысли и суждения, рассматривают ситуации, способствующие развитию профессиональной компетентности. Следует иметь в виду, что подготовка к практическому занятию зависит от формы, места проведения семинара, конкретных заданий и поручений. Это может быть написание доклада, реферата (с последующим их обсуждением), коллоквиум.

#### ***Методические рекомендации по организации самостоятельной работы***

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

Самостоятельная работа обучающихся - способ активного, целенаправленного приобретения студентом 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 студента в подборе материала, поиске путей решения задач.

Самостоятельная работа приводит студента 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.

Студентам 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 студент получает в аудитории.

Необходимо отметить, что некоторые задания для самостоятельной работы по курсу имеют определенную специфику. При освоении курса студент 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 студентов предусмотрена учебным планом и выполняется в обязательном порядке. Задания предложены по каждой изучаемой теме и могут готовиться индивидуально или в группе. По необходимости студент 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 студентам 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 студента и позволяет кардинальным образом изменить методику преподавания.

Студент может получать все задания и методические указания через сервер, что дает ему возможность привести в соответствие личные возможности с необходимыми для выполнения работ трудозатратами. Студент имеет возможность выполнять работу дома или в аудитории. Большое воспитательное и образовательное значение в самостоятельном учебном труде студента имеет самоконтроль. Самоконтроль возбуждает и поддерживает внимание и интерес, повышает активность памяти и мышления, позволяет студенту

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 возможность студенту 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 студент 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 практических 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 студентом 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 студент 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 студента 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. Студент 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 студент докладывает на семинаре, кружке, научной конференции. Предварительно подготовив тезисы доклада, студент 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 рекомендации по подготовке сообщений***

Подготовка материала для сообщения (доклада) аналогична поиску материалов для реферата и эссе. По объему текст, который рекомендуется использовать для сообщения, близок к объему текста эссе: для устного сообщения – не более трех страниц печатного текста. Если сообщение делается в письменном виде – объем его должен быть 3 – 5 страниц.

Устное сообщение может сопровождаться презентацией. Рекомендуемое количество слайдов – около 10. Текст слайда должен дополнять информацию, которая произносится докладчиком во время выступления. Полностью повторять на слайде текст выступления не целесообразно. Приоритет при написании слайдов отдается таблицам, схемам, рисункам, кратким заключениям и выводам.

В сообщении должна быть раскрыта заявленная тема. Приветствуется внимание аудитории к докладу, содержательные вопросы аудитории и достойные ответы на них поощряются более высокой оценкой выступающему.

Время выступления – 10 – 15 минут.

Литература и другие источники могут быть найдены обучающимся самостоятельно или рекомендованы преподавателем (если возникнут сложности с поиском материала по теме); при предложении конкретной темы сообщения преподаватель должен ориентироваться в проблеме и уметь направить студента.

#### ***Методические рекомендации для подготовки к экзамену:***

Экзамен в VI-м семестре является формой итогового контроля знаний и умений обучающихся по данной дисциплине, полученных на лекциях, практических занятиях и в процессе самостоятельной работы. Основой для определения оценки служит уровень усвоения обучающимися материала, предусмотренного данной рабочей программой. К экзамену допускаются студенты, набравшие 36 и более баллов по итогам текущего и промежуточного контроля. На экзамене студент 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 выносятся 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 студентов 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 студент 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 студент 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 студент 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 студент 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**

### **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 с основами медицинской генетики» имеются презентации по отдельным темам курса, позволяющие наиболее эффективно освоить представленный учебный материал.

При проведении занятий лекционного/ семинарского типа занятий используются:

### лицензионное программное обеспечение:

– Права на использование операционной системы существующих рабочих станций с правом использования новых версий WINEDUpperDVC ALNG UpgrdSAPk MVL A Faculty EES, договор №13/ЭА-223 от 01.09.19;

– Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition, договор №13/ЭА-223 01.09.19;

При осуществлении образовательного процесса студентами и преподавателем используются следующие информационно справочные системы: ЭБС «АйПиЭрбукс», ЭБС «Консультант студента», СПС «Консультант плюс», СПС «Гарант», СПС «Референт», СПС «Аюдар Инфо».

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

Для студентов 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 студентов 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 студенту 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, объекты 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 студента 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
---	---	--



<p>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.</p>	<p>- 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) (1 шт.); 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).</p>	<p>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: <a href="https://dictate.ms/">https://dictate.ms/</a>, Subtitle Edit, («Сурдофон» (бесплатные). Программа невизуального 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).</p>
---	--	---

\*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

**Приложение 1**  
**ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ (ДОПОЛНЕНИЙ)**

в рабочую программу по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» по  
направлению подготовки  
06.03.01 Биология Профиль: Генетика на 2020-2021 учебный год

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

Обсуждена и рекомендована на заседании кафедры биологии, геоэкологии и  
молекулярно – генетических основ живых систем  
протокол № \_ от « \_ 20 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
<b>1-</b>	<b>Посещение занятий</b>	<b>до 10 баллов</b>	<b>до 3 б.</b>	<b>до 3б.</b>	<b>до 4б.</b>
<b>2-</b>	<b>Текущий контроль:</b>	<b>до 30 баллов</b>	<b>до 10 б.</b>	<b>до 10 б.</b>	<b>до 10 б.</b>
	<b>Ответ на 5 вопросов</b>	<b>от 0 до 15 б.</b>	<b>от 0 до 5 б.</b>	<b>от 0 до 5 б.</b>	<b>от 0 до 5 б.</b>
	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.
	<b>Выполнение самостоятельных заданий (решение задач, написание рефератов, доклад, эссе)</b>	<b>от 0 до 15 б.</b>	<b>от 0 до 5 б.</b>	<b>от 0 до 5 б.</b>	<b>от 0 до 5 б.</b>
<b>1.</b>	<b>Рубежный контроль</b>	<b>до 30 баллов</b>	<b>до 10 б.</b>	<b>до 10 б.</b>	<b>до 10 б.</b>
	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.
	<b>Итого сумма текущего и рубежного контроля</b>	<b>до 70баллов</b>	<b>до 23б.</b>	<b>до 23б</b>	<b>до 24б</b>
	<b>Первый этап (базовый)уровень) – оценка «удовлетворительно»</b>	не менее 36 б.	не менее 12 б.	не менее 12 б	не менее 12 б
	<b>Второй этап (продвинутый)уровень) – оценка «хорошо»</b>	менее 70 б. (51-69 б.)	менее 23 б	менее 23 б	менее 24б
	<b>Третий этап (высокий уровень) - оценка «отлично»</b>	не менее 70 б.	не менее 23 б.	не менее 23 б	не менее 24б

**Шкала оценивания планируемых результатов обучения  
Текущий и рубежный контроль**

Семестр	Шкала оценивания			
	0-35 баллов	36-50 баллов	51-60 баллов	56-70 баллов
6	<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 <b>контрольных работ</b>, 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 <b>контрольных работ</b>, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «хорошо».</p>	<p>Полное посещение аудиторных занятий. Полное выполнение и защита лабораторных и практических занятий. Выполнение <b>контрольных работ</b>, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «отлично».</p>

© Паритов А.Ю., 2021

© ФГБОУ ВО КБГУ, 2021