

**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 СУЩЕСТВ**

**СОГЛАСОВАНО**

**Руководитель образовательной  
программы** \_\_\_\_\_ Д.А. Хашхожева  
« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

**УТВЕРЖДАЮ**

**Директор института**  
\_\_\_\_\_ Р.Ч. Бажева  
« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
«Геном человека»**

Направление подготовки  
06.04.01.Биология  
(код и наименование направления подготовки)

Профиль подготовки  
«Биология клетки», «Биоэкология»  
(наименование профиля подготовки)

Квалификация (степень) выпускника  
Магистр

Форма обучения  
очная

Нальчик, 2024 г

Рабочая программа дисциплины «Геном человека» / составитель Боготова З.И. – Нальчик: КБГУ, 2024 г., 28 с для преподавания обучающимся по направлению подготовки 06.04.01 Биология

Рабочая программа составлена с учетом Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 934 от 11.08.2020

## СОДЕРЖАНИЕ

|      |   |      |
|------|---|------|
| 1.   | Цели и задачи освоения дисциплины   | 4 с  |
| 2.   | Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО   | 4 с  |
| 3.   | Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)   | 4 с  |
| 4.   | Содержание и структура дисциплины (модуля)  | 4 с  |
| 5.   | Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации                                   | 7 с  |
| 6.   | Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности                    | 15 с |
| 7.   | Учебно-методическое обеспечение дисциплины (модуля)   | 17 с |
| 7.1. | Основная литература   | 17 с |
| 7.2. | Дополнительная литература   | 18 с |
| 7.3. | Периодические издания (газета, вестник, бюллетень, журнал)  | 18 с |
| 7.4. | Интернет-ресурсы  | 18 с |
| 7.5. | Методические указания по проведению различных учебных занятий, к курсовому проектированию и другим видам самостоятельной работы | 19 с |
| 8.   | Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)   | 24 с |
| 9.   | Лист изменений (дополнений) в рабочей программе дисциплины (модуля)   | 27 с |
|      | Приложения  | 28 с |

### 1. Цели и задачи освоения дисциплины

**Цель:** познакомить обучающихся с современными научными данными по проблеме генома человека, молекулярной генетики и биологии.

**Задачи:** Ознакомление обучающихся с проектом «Геном человека», вопросами современной генетики, а также фундаментальными и прикладными достижениями. В курсе рассматриваются такие важные вопросы, как основные достижения и современные проблемы в области геномики. Структура, организация и сравнительные исследования геномной информации у разных живых организмов. Реализация информации, записанной в геноме, от гена – к признаку. Молекулярные механизмы синтеза транскриптов в одной клетке или группе клеток, включая мРНК и некодирующие РНК. Изменения экспрессии генов или фенотипа клетки, вызванных механизмами, не затрагивающими изменение последовательности ДНК.

### 2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Геном человека занимает одно из центральных мест в современной биологии. При изучении данной дисциплины необходимо рассмотреть основные достижения и современные проблемы в области геномики; структуру, организацию и сравнительные исследования геномной информации у разных живых организмов; реализацию информации, записанной в геноме, от гена – к признаку.

Курс «Геном человека» является курсом по выбору ФТД.В.01, преподается в течение 2 семестра на 1 курсе (ОФО).

На изучение курса отводится 108 часов (из них лекционных - 16, практических - 16 и для самостоятельной работы 67 часов, заканчивается зачетом).

### 3. Требования к результатам освоения содержания дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС и ОПОП ВО по данному направлению подготовки (специальности):

общепрофессиональных компетенций (ОПК):

ОПК -2.3 - Владеет навыками критического анализа и широкого обсуждения предлагаемых решений В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

**Знать:**

- клеточные, хромосомные, генные и молекулярные механизмы наследственности;
- механизмы изменчивости генетического материала;
- закономерности онтогенеза;
- основы генетики человека и его наследственных заболеваний;

**Уметь:**

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

**Владеть:**

- методами исследования генетического материала и их использования для изучения генома человека

### 4 Содержание разделов дисциплины

**Таблица 1. Содержание и структура дисциплины (модуля) «Геном человека», перечень оценочных средств и контролируемых компетенций**

| № раздела | Наименование раздела | Содержание раздела | Форма текущего контроля |
|-----------|----------------------|--------------------|-------------------------|
|-----------|----------------------|--------------------|-------------------------|

|   |   |   |          |
|---|---|---|----------|
| 1 | Проект «Геном человека»                                     | Основные этапы развития. Задачи. Методы.  | К, ПЗ, Т |
| 2 | Определение нуклеотидной последовательности генома человека | Метод Максама – Гилберта. Метод Сэнгера.  | К,ПЗ, Т  |
| 3 | Генетическое картирование                                   | Генетические карты сцепления. Маркеры.  | К,ПЗ, Т  |
| 4 | Физические карты низкого и высокого разрешения              | Физические карты генома. хромосомная (цитогенетическая) карта генома.   | К, ПЗ, Т |
| 5 | Структура генома человека                                   | Исследование структуры генома ряда прокариот и эукариот.  | К,ПЗ, Т  |
| 6 | Организация генетического материала человека                | Организация генетического материала в хромосомах человека. Нормальный кариотип человека. Дифференциальное окрашивание хромосом. Половой гетерохроматин. | К,ПЗ,Т   |

В графе 4 приводятся планируемые формы текущего контроля: защита лабораторной работы (ЛР), выполнение курсового проекта (КП), курсовой работы (КР), расчетно-графического задания (РГЗ), домашнего задания (ДЗ) написание реферата (Р), эссе (Э), коллоквиум (К), рубежный контроль (РК), тестирование (Т) и т.д.

На изучение курса отводится 108 часов (из них лекционных - 16, практических - 16 и для самостоятельной работы 67 часов, заканчивается зачетом).

### Структура дисциплины

Таблица 2. Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетные единицы (108 часов)

| Вид работы                                      | Трудоемкость, часов |                  |
|---|---------------------|------------------|
|   | 2 семестр           | Всего            |
| <b>Общая трудоемкость (в зачетных единицах)</b> | <b>3</b>            | <b>3</b>         |
| <b>Контактная работа (в часах):</b>             | <b>32</b>           | <b>32</b>        |
| Лекции (Л)                                      | 16                  | 16               |
| Практические занятия (ПЗ)                       | 16                  | 15               |
| Лабораторные работы (ЛР)                        |                     |                  |
| <b>Самостоятельная работа:</b>                  | <b>67</b>           | <b>67</b>        |
| Курсовой проект (КП), курсовая работа (КР)      | Не предусмотрены    | Не предусмотрены |
| Расчетно-графическое задание (РГЗ)              |                     |                  |
| Реферат (Р)                                     |                     |                  |
| Эссе (Э)  |                     |                  |
| Самостоятельное изучение разделов               |                     |                  |
| Контрольная работа (К)                          |                     |                  |

| Вид работы  | Трудоемкость, часов |       |
|---|---------------------|-------|
|   | 2 семестр           | Всего |
| Самоподготовка (проработка и повторение лекционного материала и материала учебников и учебных пособий, подготовка к лабораторным и практическим занятиям, коллоквиумам, рубежному контролю и т.д.), |                     |       |
| Подготовка и сдача экзамена   | 9                   | 9     |
| <b>Вид итогового контроля (зачет, экзамен)</b>  | зачет               | зачет |

Разделы дисциплины, изучаемые 2 семестре

Таблица 3. Лекционные занятия

| № п/п | Тема  |
|-------|---|
| 1     | Проект «Геном человека»                                     |
| 2     | Организация генетического материала человека                |
| 3     | Структура генома человека                                   |
| 4     | Генетическое картирование                                   |
| 5     | Физические карты низкого и высокого разрешения              |
| 6     | Определение нуклеотидной последовательности генома человека |

Таблица 4. Лабораторные работы по дисциплине (модулю) – не предусмотрены

Таблица 4. Практические занятия

| № ЛР | Наименование лабораторных работ  |
|------|--|
| 1    | Генетические основы наследственности. ДНК. РНК. Биосинтез белка          |
| 2    | Организация генетического материала человека                             |
| 3    | Молекулярно-генетические методы изучения генома человека. Выделение ДНК. |
| 4    | Полимеразная цепная реакция  |
| 5    | Визуализация и идентификация продуктов амплификации                      |
| 6    | Компьютерные методы анализа результатов                                  |
| 7    | Секвенирование   |
| 8    | Диагностика и генотерапия  |

**Таблица 6. Самостоятельное изучение разделов дисциплины**

| № раздела | Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение   |
|-----------|--|
| 1         | История развития генетики и геномики   |
| 2         | Понятия геном, генотип, экспрессия, репликация.  |
| 2         | Репликоны, обратная рестриктаза, ревертаза, обратная транскриптаза, прионы.                  |
| 3         | Нормальный кариотип человека. Хромосомы человека и дифференциальное окрашивание хромосом     |
| 3         | Рекомбинантные ДНК, генная инженерия, рестриктазы, лигазы, векторы, плазмиды, трансформация. |
| 3         | Вирусы – составная часть генома человека.  |
| 4         | Диагностика и генотерапия  |
| 6         | Генетические заболевания человека (моногенные, хромосомные, полигенные)                      |

**Таблица 7. Курсовой проект (курсовая работа) не предусмотрены**

### **5. Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации.**

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.**

В соответствии с положением о балльно-рейтинговой системе оценка успеваемости обучающихся осуществляется в ходе текущего, рубежного и промежуточного контроля.

Текущий контроль - это непрерывное «отслеживание» уровня усвоения знаний и формирование умений и навыков в течение семестра и учебного года в ходе аудиторных занятий.

Материалы для подготовки к различным формам семинаров (презентации лекций, ссылки на полезные интернет-ресурсы).

#### **5.1.1. Устный опрос (УО) дисциплины «Генетическая инженерия и биотехнология»**

*Контролируемые компетенции ОПК-2.3.*

Раздел 1. Проект «Геном человека»:

1. История развития генетики и геномики.
2. Генетика и геномика как наука. Предмет, цели и задачи.
3. Генетические основы наследственности. Доказательства.
4. Строение ДНК. РНК.

5. Процесс биосинтеза белка. Центральная догма молекулярной биологии.

Раздел 2. Организация генетического материала человека:

1. Определить понятия: геном, генотип.
2. Экспрессия, репликация.

Раздел.3. Структура генома человека:

1. Организация структуры генома прокариот и эукариот.
2. Репликоны, обратная рестриктаза, ревертаза, обратная транскриптаза, прионы.

Раздел 4. Молекулярно-генетические методы изучения генома человека:

1. Выделение ДНК.
2. ПЦР, клонирование.
3. Компьютерные методы анализа результатов.

Раздел 5. Физические карты низкого и высокого разрешения:

1. Виды картирования.
2. Создание генетических карт.

Раздел 6. Определение нуклеотидной последовательности генома человека:

1. Метод химического расщепления.
2. Метод дидезокситерминаторов.

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

Устный опрос является одним из основных способов учёта знаний обучающихся по дисциплине «Геном человека». Развёрнутый ответ обучающегося должен представлять собой связное, логически последовательное сообщение на заданную тему, показывать его умение применять определения. При оценке ответа обучающегося следует руководствоваться следующими критериями, учитывать:

- полноту и правильность ответа;
- степень осознанности, понимания изученного;
- языковое оформление ответа.

#### **Критерии оценивания знаний обучающегося на практическом занятии**

| <b><i>Сумма баллов</i></b> | <b><i>Оценка</i></b>              | <b><i>Критерий</i></b>  |
|----------------------------|-----------------------------------|---|
| <b><i>3 балла</i></b>      | <b><i>отлично</i></b>             | Обучающийся показал глубокие знания материала по поставленным вопросам, грамотно, логично его излагает, структурировал и детализировал информацию, информация представлена в переработанном виде.   |
| <b><i>2 балла</i></b>      | <b><i>хорошо</i></b>              | Обучающийся твердо знает материал, грамотно его излагает, не допускает существенных неточностей в процессе подачи материала; использует основные источники.   |
| <b><i>1 балл</i></b>       | <b><i>удовлетворительно</i></b>   | Обучающийся имеет знания основного материала по поставленным вопросам, но не усвоил его деталей, допускает отдельные неточности при подаче изучаемого материала, не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры. |
| <b><i>0 баллов</i></b>     | <b><i>неудовлетворительно</i></b> | Обучающийся допускает грубые ошибки в ответе на поставленные вопросы, обнаруживает незнание большей части соответствующего раздела изучаемого материала, допускает ошибки в формулировке.   |

#### **5.1.2. Самостоятельная работа**

##### ***Контролируемые компетенции ОПК-2.3***

| № раздела | Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение  |
|-----------|---|
| 1         | 1. История развития генетики и геномики.  |
| 1         | 2. Генетика и геномика как наука. Предмет, цели и задачи.                                       |
| 2         | 1. Понятия геном. Емкость генома.   |
| 2         | 2. Понятие генотип, гаплоидный и диплоидный.  |
| 2         | 3. Репликация. Экспрессия генов. Молекулярный механизм.   |
| 2         | 4. Репликоны, обратная рестриктаза, ревертаза, обратная транскриптаза, прионы.                  |
| 3         | 1. Нормальный кариотип человека.  |
| 3         | 2. Хромосомы человека и дифференциальное окрашивание хромосом                                   |
| 3         | 3. Рекомбинантные ДНК, генная инженерия, рестриктазы, лигазы, векторы, плазмиды, трансформация. |
| 3         | Вирусы – составная часть генома человека.   |
| 4         | Диагностика и генотерапия   |
| 6         | Генетические заболевания человека (моногенные, хромосомные, полигенные)                         |

**Критерии оценивания знаний при выполнении заданий для самостоятельной работы**

| Сумма баллов | Оценка              | Критерий  |
|--------------|---------------------|---|
| 3-4 балла    | отлично             | Обучающийся показал глубокие знания материала по поставленным вопросам, грамотно, логично его излагает, структурировал и детализировал информацию, информация представлена в переработанном виде, подготовил презентацию. |
| 2 балла      | хорошо              | обучающийся твердо знает материал, грамотно его излагает, не допускает существенных неточностей в процессе подачи материала.  |
| 1 балл       | удовлетворительно   | обучающийся имеет знания основного материала по поставленным вопросам, но не усвоил его деталей, допускает отдельные неточности при подаче материала, плохо владеет источниками.  |
| 0 баллов     | неудовлетворительно | обучающийся допускает грубые ошибки в ответе на поставленные вопросы не отвечает.   |

**5.2. Оценочные средства для рубежного контроля**

*Рубежный контроль* осуществляется по окончании изучения отдельных разделов курса с целью определения качества усвоения учебного материала. В течение семестра по графику проводится три контрольных мероприятия, каждое из которых является своего рода микроэкзаменом по

материалам учебного раздела. Проводится он в устной или письменной форме, а также в виде тестового контроля.

Формами рубежного контроля являются коллоквиумы, контрольные работы, тестирование по материалам учебного раздела. В ходе рубежного контроля используются фонды комплексных контрольных заданий (в первую очередь, сертифицированных в установленном порядке). Формы рубежного контроля знаний, умений и навыков обучающихся устанавливаются кафедрой. Рубежные контрольные мероприятия охватывают весь программный материал (все разделы) по дисциплине.

### **5.2.1. Оценочные материалы: Типовые тестовые задания по дисциплине «Геном человека» (контролируемые компетенции ОПК-2.3)**

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

*Тест* – система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений, обучающегося.

#### **Выберите правильный ответ**

Назовите известное число наследственных заболеваний:

- 1500;
- + 3500;
- 5000;
- 15000.

Наследственное многообразие человека – это результат:

- полиплоидии;
- инверсии;
- делеции;
- + длительной эволюции живой материи.

Основным источником многообразия наследственных признаков служит:

- + мутационная изменчивость;
- модификационная изменчивость;
- слитная изменчивость;
- наследственность.

Различные признаки организма по разному устойчивы к мутационным изменениям, что связано:

- с качеством признака;
- количеством признака;
- + со значением признака;
- + с его эволюционным «возрастом».

Эффекты генетического «груза» у человека выражены в:

- + эволюционно-генетических явлениях балансируемого полиморфизма;
- + летальности;
- + сниженной фертильности;
- повышенной фертильности.

Примером балансируемого полиморфизма является:

- альбинизм;
- + группы крови АВО;
- + Rh-фактор;
- + гены муковисцидоза, фенилкетонурии.

Наиболее интенсивно летальные эффекты выражены в человеческих популяциях на уровне:

- гамет;
- + зигот;
- эмбрионов;
- плодов.

Врожденные заболевания – это:

- заболевания, обусловленные мутацией генов;
- + заболевания, диагностируемые при рождении;
- заболевания, проявляющиеся на 1м году жизни ребенка;
- заболевания, возникшие в процессе онтогенеза.

Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- +разноаллельностью;
- +полилокусностью;
- монолокусностью;
- взаимодействием генетической конституции и среды.

Этиологическими факторами наследственных болезней являются:

- модификации;
- + геномные мутации;
- + генные мутации;
- + хромосомные мутации

Многоплановость клинических и лабораторных проявлений любого заболевания охватывается понятием:

- + клинического плиморфизма;
- генетической гетерогенностью;
- фенокопиями;
- мозаицизма.

Семейные болезни могут быть:

- скоротечные;
- + наследственные;
- + ненаследственные;
- спорадические.

Семейные болезни могут быть обусловлены влиянием:

- + одинакового вредного фактора;
- разных вредных факторов;
- приемом разных лекарств;
- разных видов спорта.

В основу генетической классификации наследственных болезней положен:

- внешний вид;
- + тип мутаций;
- + характер взаимодействия со средой;
- человеческий контакт.

Спорадические случаи врожденных пороков развития являются результатом:

- нарушения митоза;
- нарушения мейоза;

- + мутаций в соматических клетках в критическом периоде эмбриогенеза;
- мутаций в половых клетках.

У человека описаны следующие виды генным мутаций, обуславливающих наследственные болезни:

- + миссенс;
- + нонсенс;
- + сдвиг рамки считывания;
- полиплоидия.

Белки, в которых происходят изменения первичной структуры, приводящие к гибели клетки называются:

- + мономерными;
- многомерными;
- криптическими;
- циклическими.

При рассмотрении генных болезней как менделирующих признаков организма принимается, что речь идет о т. называемых полных формах, т.е. формах, обусловленных:

- зиготическими мутациями;
- + гаметическими мутациями;
- точковыми мутациями;
- хромосомными мутациями.

Любые мутации, в том числе и генные, могут возникать на ранних стадиях дробления зиготы в одной из клеток, тогда индивид будет:

- + мозаичным по данному гену;
- полным;
- неполным;
- нормальным.

Первичные эффекты мутантных аллелей могут проявляться в следующих вариантах:

- + в отсутствии синтеза белка;
- + в синтезе аномальной по первичной структуре полипептидной цепи;
- + в количественно недостаточном или избыточном синтезе белка;
- нормальном синтезе белка.

Результатом действия патологической мутации может быть прежде всего:

- + летальность на разных стадиях развития зародыша до имплантации;
- несостоявшееся зачатие;
- + развитие патологической зиготы;
- развитием нормальной зиготы.

В основе хромосомных болезней лежат:

- миссенс мутации;
- нонсенс мутации;
- + хромосомные aberrации;
- + геномные мутации.

Фенотипическую основу хромосомных болезней составляют нарушения:

- дробления;
- + раннего эмбриогенеза;
- пубертатного периода;
- юношества.

Патологические изменения складываются еще в:

- + пренатальном периоде развития;
- + вызывают гибель эмбриона;
- + создают основную клиническую картину у новорожденных;
- появляются в ясельном возрасте.

В основу классификации хромосомных болезней положены:

- + тип хромосомной мутации;
- + тип геномной мутации;
- + индивидуальность вовлекаемой в изменения хромосомы;
- тип генной мутации.

У человека обнаружены следующие типы геномных мутаций:

- дисомия;
- + триплоидия;
- + тетраплоидия;
- + анеуплоидия.

***Критерии формирования оценок по тестовым заданиям (20 вопросов на 20 минут)***

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

**5.2.2. Коллоквиум (К)**  
**контролируемые компетенции ОПК-2.3)**  
**Вопросы на коллоквиум 1**

1. Генетические основы наследственности человека.
2. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины.
3. Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК.
4. Соотношение между кодирующими и некодирующими последовательностями.

**Вопросы на коллоквиум 2**

5. Изменчивость генома.
6. Методы экстракции нуклеиновых кислот.
7. Полимеразная цепная реакция. Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

8. Секвенирование. Капиллярный электрофорез.

### Вопросы на коллоквиум 3

9. Исследование профилей экспрессии генов.

10. Нормальный кариотип человека. Дифференциальное окрашивание хромосом.

11. Половой гетерохроматин.

12. Современные методы картирования хромосом.

### Критерии оценивания знаний обучающегося на коллоквиуме

| Сумма баллов  | Критерий   |
|---------------|--|
| 8 баллов      | ставится за работу, выполненную полностью без ошибок и недочетов; обучающийся демонстрирует знание теоретического и практического материала по теме.   |
| 6 балла       | ставится за работу, выполненную полностью, но при наличии в ней не более одной негрубой ошибки и одного недочета, не более трех недочетов. Обучающийся демонстрирует знание теоретического и практического материала по теме практической работы, допуская незначительные неточности при решении задач, решено 70% задач                         |
| 4 балла       | ставится за работу, если бакалавр 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 |
| Менее 1 балла | ставится за работу, если 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.  |

### 5.3 Оценочные средства в ходе промежуточного контроля

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

Промежуточная аттестация предназначена для объективного подтверждения и оценивания достигнутых результатов обучения после завершения изучения дисциплины.

Промежуточная аттестация может проводиться в устной, письменной форме, и в форме тестирования. На промежуточную аттестацию отводится до 30 баллов.

### Вопросы, выносимые на зачет

*(контролируемые компетенции ОПК-2.3)*

Строение нуклеиновых кислот. Основные информационные процессы – транскрипция, сплайсинг, трансляция. Генетический код.

Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины. Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК. Соотношение между кодирующими и некодирующими последовательностями. Изменчивость генома.

Методы экстракции нуклеиновых кислот.

Полимеразная цепная реакция. Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

Методы детекции точковых мутаций.

Секвенирование. Капиллярный электрофорез.

Выделение ДНК из трудных источников.

Сравнение ДНК разных видов организмов в аспекте молекулярной эволюции.  
 Роль некодирующих последовательностей ДНК в эволюции.  
 Генетическая предрасположенность к курению.  
 Генетическая предрасположенность к алкоголизму.  
 Генетическая предрасположенность к наркомании и азартным играм.  
 Высокопроизводительные аналитические подходы в современной биологии и медицине.  
 Сравнительная геномная гибридизация.  
 Исследование профилей экспрессии генов.  
 Нормальный кариотип человека.  
 Дифференциальное окрашивание хромосом.  
 Половой гетерохроматин.  
 Современные методы картирования хромосом.  
 Программа «Геном человека».

***Критерии оценки качества освоения дисциплины***

| <b><i>Баллы<br/>(рейтинговой<br/>оценки)</i></b> | <b><i>Результат<br/>освоения</i></b>             | <b><i>Требования уровню сформированности компетенций</i></b>  |
|--|--|---|
| 62-70  | Зачтено<br>(без<br>процедуры<br>сдачи<br>зачета) | Обучающийся освоил знания, умения и навыки, входящие в состав компетенций:<br>ОПК-3: Готовность использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач                   |
| 36-61  | Зачтено (с<br>процедурой<br>сдачи<br>зачета)     | Обучающийся проявляет компетенции ОПК-3, но не в полном объеме входящих в их состав действий. Обучающийся может допустить некоторые неточности, негрубые ошибки, затрудняться в изложении материала, но правильно отвечать на задаваемые ему вопросы. |
| менее 36<br>балла                                | не зачтено                                       | Компетенции не сформированы   |

«Зачтено» выставляется обучающемуся, продемонстрировавшему полное, всестороннее, осознанное правильное знание программного материала и изложившему ответ логично, грамотно, убедительно, готового к дальнейшему профессиональному совершенствованию.

При ответе обучающийся может допустить некоторые неточности, негрубые ошибки, затрудняться в самостоятельном изложении материала, но правильно отвечать на задаваемые ему вопросы, в результате наводящих вопросов с помощью преподавателя исправлять допущенные ошибки и неточности.

«Не зачтено» может быть выставлено обучающемуся, обнаружившему неполное, неосознанное знание учебно-программного материала, допускающему грубые ошибки, неспособному самостоятельно изложить ответ на вопрос, отвечающему неправильно или не дающему ответ на заданные вопросы. Демонстрируемый уровень знаний не может быть признан достаточным для профессиональной деятельности.

***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 промежуточной аттестации (не более 30 –баллов).

Критерием оценки уровня сформированности компетенций в рамках учебной дисциплины «Экология» в первом семестре является зачет.

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

**Критерии оценки качества освоения дисциплины**

**36-61 баллов** - «Зачтено» выставляется обучающемуся, продемонстрировавшему полное, всестороннее, осознанное правильное знание программного материала и изложившему ответ логично, грамотно, убедительно, готового к дальнейшему профессиональному совершенствованию.

При ответе обучающийся может допустить некоторые неточности, негрубые ошибки, затрудняться в самостоятельном изложении материала, но правильно отвечать на задаваемые ему вопросы, в результате наводящих вопросов с помощью преподавателя исправлять допущенные ошибки и неточности.

**Менее 36-61 - «Не зачтено»** может быть выставлено обучающемуся, обнаружившему неполное, неосознанное знание учебно-программного материала, допускающему грубые ошибки, неспособному самостоятельно изложить ответ на вопрос, отвечающему неправильно или не дающему ответ на заданные вопросы. Демонстрируемый уровень знаний не может быть признан достаточным для профессиональной деятельности.

*Таблица 8. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке*

| Результаты обучения<br>(компетенции)  | Основные показатели<br>оценки результатов  | Вид оценочного материала,<br>обеспечивающие<br>формирование компетенций   |
|---|--|---|
| ОПК-2.3. - Владеет навыками критического анализа и широкого обсуждения предлагаемых решений | <p><b>Владеть:</b></p> <p>методами исследования генетического материала и их использования для изучения генома человека;</p> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить и анализировать генетический эксперимент;</li> <li>- связывать данные генетики с достижениями цитологии, биологических основ размножения растений и животных, онтогенеза, эволюционной теории и селекции, а также с успехами в области биохимии нуклеиновых кислот, молекулярной биологии, микробиологии, вирусологии и иммунологии;</li> <li>- использовать достижения генетики в решении задач селекции, медицины, экологии и биотехнологии, а</li> </ul> | <p>Типовые оценочные материалы для устного опроса (раздел 5.1.1.)</p> <p>Оценочные материалы для самостоятельной работы (раздел 5.1.2.)</p> <p><i>Оценочные материалы для выполнения рефератов (раздел 5.1.3)</i></p> <p>Типовые оценочные материалы для коллоквиума (Раздел 5.2.1)</p> <p>типовые оценочные материалы к зачету (раздел 5.2.2.)</p> |

|  |   |  |
|--|---|--|
|  | <p>также применять полученные знания в дальнейшей практической деятельности.</p> <p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- клеточные, хромосомные, генные и молекулярные механизмы наследственности;</li> <li>- механизмы изменчивости генетического материала;</li> <li>- закономерности онтогенеза;</li> <li>- основы генетики человека и его наследственных заболеваний</li> </ul> |  |
|--|---|--|

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

- Готовность использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач (ОПК-2.3)

## **7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины**

### **7.1. Основная литература:**

Шнырева А.В. Генетика популяций. В кн.: Микология сегодня. М. МДВ. 2007. С. 76-106.

Статьи в периодических журналах и Интернет-ресурсы

Примроуз С. Геномика: роль в медицине: пер. с англ. / Примроуз С., Тваймен Р. - М.: Бином. Лаборатория знаний, 2008. - 277с.

//Вестник РАН, 2004. – Т. 74. - № 5. С.423-428.

Тарантул В.З. Геном человека. Энциклопедия, написанная четырьмя буквами.— Языки славянской культуры, 2003.— 396с.

Глик Б., Пастернак Дж. Молекулярная биотехнология. Принципы и применение. М.: Мир, 2002

Клаг У. Основы генетики / У. Клаг, М. Каммингс // М.:Техносфера, 2007. – 896 с.

В.А.Вахитов. - М.: Наука, 1999.

Проблемы и перспективы молекулярной генетики Т.1. /Отв. ред. Е.Д.Свердлов. - М.: Наука, 2003.

Трофимов В.А. Исследование нуклеиновых кислот /В.А.Трофимов, О.Н.Аксенова.- Саранск: Изд-во Мордов. ун-та, 2002.

Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов/ Жимулёв И.Ф.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007.— 479 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/4155>.— ЭБС «IPRbooks

Молекулярно-генетические и биохимические методы в современной биологии растений [Электронный ресурс]/ Н.С. Кузнецова [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 496 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/6454>.— ЭБС «Консультант обучающегося»

Никольский Генетика: учебное пособие для вузов / В. И. Никольский. Москва. Издательство: Академия. 2010. 249 с.

Примроуз С. Геномика. Роль в медицине. [Электронный ресурс]/ Примроуз С.; пер. с англ. – 2-е изд. (эл.) – М. – Издательство: БИНОМ. Лаборатория знаний. Бином – 2014 г. – 277 с. - ISBN: 978-5-9963-2309-8 ЭБС «Консультант обучающегося».

Разин С.В. Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном. [Электронный ресурс]/Разин С.В. – 4-е изд. (эл.) – М. – Издательство: БИНОМ. Лаборатория знаний. Бином – 2015 г. – 191 с. - ISBN: 978-5-9963-2128-5 ЭБС «Лань».

Ребриков Д.В. Саматов Г.А., Трофимов Д.Ю. ПЦР в реальном времени [Электронный ресурс]/ Д.В. Ребриков [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2013.— 225 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/6530>.— ЭБС «Лань».

Ребриков Д.В. NGS. Высокопроизводительное секвенирование [Электронный ресурс]/ Д.В. Ребриков [и др.].— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 233 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/37015>.— ЭБС «Консультант обучающегося».

Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия [Электронный ресурс]: учебно-справочное пособие/ Щелкунов С.Н.— Электрон. текстовые данные.— Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2010.— 514 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/5668>.— ЭБС «IPRbooks»

## 7.2. Дополнительная литература

1. Арчаков А.М. Постгеномные технологии и молекулярная медицина. / А.М Арчаков //Вестник РАН, 2004. – Т. 74. - № 5. С.423-428.
2. Ахметов И.И. Молекулярная генетика спорта [Электронный ресурс]: монография/ Ахметов И.И.— Электрон. текстовые данные.— М.: Советский спорт, 2009.— 268 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/9882>.— ЭБС «IPRbooks»
3. Бочков Н.П. и др. Медицинская генетика. – М. Медицина, 1984.
4. Горбунова В.Н. и др. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных болезней. – С-П. Специальная литература, 1997. – 287 с.
5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – С-П. – 1999. – 210 с.
6. Зинкович И. И. и др. Опыт использования метода ДНК-типирования в экспертизе спорного отцовства. // Архив клинической и экспериментальной медицины. ДонДМУ. – Том 11. - №3. – 2002. – С. 313-317.
7. Зиновьева В.Н. Задачи по молекулярной медицинской генетике для обучающихся медико-биологических специальностей. // Вестник ВОГиС. – 2009. – Том 13. - №3. С. 692-697.
8. Иванов П. Л. Индивидуализация человека и идентификация личности: молекулярная биология в судебной экспертизе. // Вестник Российской Академии Наук. Том 73, № 12, с. 1085-1097 (2003).
9. Клетки. Под ред. Льюина Б. – Издательство: Бином. Лаборатория знаний. – 890 с.
10. Льюин Б. Гены. /перевод с англ. – М. – Издательство: БИНОМ. Лаборатория знаний. Бином – 2010 – 892 с. ISBN: 978-5-94774-794-2
11. Крейг Вентер Расшифрованная жизнь [Электронный ресурс]: мой геном, моя жизнь/ Крейг Вентер— Электрон. текстовые данные.— М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2015.— 466 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/37095>.— ЭБС «IPRbooks»
12. Молекулярно-генетические технологии в медицинской практике/ Под ред Масленникова А.Б. – Вып. 13. – Новосибирск: Альфа Виста Н, 2009. – 328 с. ISBN 978-5-9901544-2-1.
13. Сингер М. Гены и геномы. / М.Сингер, П. Берг //М.: Мир, 2002.
14. Слепцова Ж. В. Судебно-медицинская идентификация личности с использованием полиморфизма ряда молекулярно-генетических локусов генома человека. Автор. диссертации на соискание ученой степени кандидата медицинских наук. Барнаул – 2005. 23 с.
15. Сулимова Г.Е., Удина И.Г., Зинченко В.В. Анализ полиморфизма ДНК с использованием метода полимеразной цепной реакции. – М: Макс Пресс, 2006. – 80 с.
16. Чемерис А. В. Секвенирование ДНК /А.В.Чемерис, Э.Д.Ахунов, В.А.Вахитов. - М.: Наука, 1999.
17. Фогель Ф., Матульски А. Генетика человека. В 3-х томах. – М. Мир, 1990.

## 7.3. Периодические издания

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

#### **7.4. Интернет-ресурсы**

*Учебные интернет-ресурсы:*

[www.knigafund.ru](http://www.knigafund.ru) ЭБС “КнигаФонд” - учебные и научные материалы для вузов.

[http:// iprbookshop.ru](http://iprbookshop.ru) ЭБС “IPRbooks” – учебные, научные и периодические издания для вузов и СПО.

<https://nab.ru> – национальная и электронная библиотека РГБ. Полнотекстовые и электронные информационные ресурсы, а также единый сводный каталог фонда.

[http:// polpred.com](http://polpred.com) – Обзор СМИ.

<http://lib.kbsu.ru> – ЭБС КБГУ электронный каталог фонда (полнотекстовая БД).

<http://www.diss.rsl.ru> – электронная библиотека диссертаций РГБ.

<http://www.viniti.ru> – электронный Банк данных реферативных журналов ВИНТИ РАН по широкому спектру наук.

<http://www.isiknowledge.com> – “Web of Science” (WOS) аналитическая и цитатная база данных.

<http://scopus.com> – Skivers Scopus издательства Эльзевир. Наука и технологии. Аналитические БД.

[www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru) – Российские и зарубежные научные журналы.

<http://elibrary.ru> - База данных Science Index (РИНЦ).

[www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru) – электронная библиотека технического профиля.

[www.medcollegelib.ru](http://www.medcollegelib.ru) – ЭБС

Дополнительные

1. [Биотехнология - состояние и перспективы](#)
2. [Институт цитологии и генетики Сибирского отделения РАН](#)
3. [База данных Pubmed статей в биологических журналах](#)
4. База генетических данных UK CROPNET по разным сельскохозяйственным культурам
5. [Всероссийский научно-исследовательский институт им. Н.И. Вавилова \(ВИР\)](#)
6. [Обзор NCBI с сайта molbiol](#)
7. [GENRES](#) Информация по генетическим ресурсам различных культур

#### **Учебно-методические пособия:**

1. Боготова З.И. и др. ДНК-диагностика. Нальчик, 2017, КБГУ – 102 с.
2. Боготова З.И. и др. Молекулярно-генетические методы и эволюция живых систем (Методические рекомендации к лабораторным работам). Нальчик, 2011, КБГУ – 38 с.

#### **7.5. Методические указания по проведению различных учебных занятий**

##### ***Методические рекомендации по изучению дисциплины «Геном человека»***

Приступая к изучению дисциплины, обучающемуся необходимо ознакомиться с тематическим планом занятий, списком рекомендованной учебной литературы. Следует уяснить последовательность выполнения индивидуальных учебных заданий. При изучении дисциплины обучающиеся выполняют следующие задания: изучают рекомендованную учебную и научную литературу; пишут контрольные работы, готовят рефераты; выполняют самостоятельные 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 практических занятиях, 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 семинарским 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 семинарским 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 практическим занятиям***

Практические (семинарские) занятия – составная часть учебного процесса, групповая форма занятий при активном участии обучающихся. Практические 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 практические задания. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования программы. Дорабатывать свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы.

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

На практических 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, эссе, реферата (с последующим их обсуждением), коллоквиум.

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

Самостоятельная работа осуществляется при всех формах обучения: очной и заочной.

Самостоятельная работа обучающихся - способ активного, целенаправленного приобретения обучающимся 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:

1. 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;
2. широкое внедрение компьютеризированного тестирования;
3. 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;
4. модернизацию системы курсового и дипломного проектирования, которая должна повышать роль обучающегося в подборе материала, поиске путей решения задач.

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

1. развивающую;
2. информационно-обучающую;
3. ориентирующую и стимулирующую;
4. воспитывающую;
5. 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 обучающегося 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 обучающегося 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 возможность 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 (зачету) 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 подготовке к сдаче коллоквиума***

Подготовка к коллоквиуму начинается с установочной консультации преподавателя, на которой он разъясняет развернутую тематику проблемы, рекомендует литературу для изучения и объясняет процедуру проведения коллоквиума. Как правило, на самостоятельную подготовку к коллоквиуму обучающийся отводится 3-4 недели. Методические указания состоят из рекомендаций по изучению источников и литературы, вопросов для самопроверки и кратких конспектов ответа с перечислением основных фактов и событий, относящихся к пунктам плана каждой темы. Это должно помочь обучающегося целенаправленно организовать работу по овладению материалом и его запоминанию. При подготовке к коллоквиуму следует, прежде всего, просмотреть конспекты лекций и практических занятий и отметить в них имеющиеся вопросы коллоквиума. Если какие-то вопросы вынесены преподавателем на самостоятельное изучение, следует обратиться к учебной литературе, рекомендованной преподавателем в качестве источника сведений.

Коллоквиум проводится в форме индивидуальной беседы преподавателя с каждым обучающимся или беседы в небольших группах (2-3 человека). Обычно преподаватель задает несколько кратких конкретных вопросов, позволяющих выяснить степень добросовестности работы с литературой, проверяет конспект. Далее более подробно обсуждается какая-либо сторона проблемы, что позволяет оценить уровень понимания. По итогам коллоквиума выставляются баллы.

По результатам сдачи обучающимися коллоквиума выносятся следующие оценки (от нуля до 10 баллов; за семестр – 30 баллов):

### ***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 обучающийся 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 по подготовке обучающихся к сдаче зачета***

Готовиться к зачету необходимо последовательно, с учетом контрольных вопросов, разработанных преподавателем. Сначала следует определить место каждого контрольного вопроса в соответствующем разделе учебной программы, а затем внимательно прочитать и осмыслить рекомендованные научные работы, соответствующие разделы рекомендованных учебников. При этом полезно делать хотя бы самые краткие выписки и заметки. Работу над темой можно считать завершённой, если вы сможете ответить на все контрольные вопросы и дать определение понятий по изучаемой теме. Для обеспечения полноты ответа на контрольные вопросы и лучшего запоминания теоретического материала рекомендуется составлять план ответа на контрольный вопрос. Это позволит сэкономить время для подготовки непосредственно перед зачетом за счет обращения не к литературе, а к своим записям.

При подготовке необходимо выявлять наиболее сложные, дискуссионные вопросы, с тем, чтобы обсудить их с преподавателем на обзорных лекциях и консультациях. Нельзя ограничивать подготовку к зачету простым повторением изученного материала. Необходимо углубить и расширить ранее приобретенные знания за счет новых идей и положений.

Результат по сдаче зачета объявляется обучающемуся, вносится в зачетную ведомость. Незачет проставляется только в ведомости. После чего обучающийся освобождается от дальнейшего присутствия на зачете. При получении незачета повторная сдача осуществляется в другие дни, установленные дирекцией.

## **ЗАЧЕТ**

Для получения зачёта обучающемуся необходимо иметь не менее 61 балла. Если по итогам текущего и рубежного контроля успеваемости обучающийся набрал число баллов в пределах  $36 < (\text{Стек.} + \text{Сруб}) < 61$ , то он допускается к сдаче зачёта. По итогам сдачи зачёта он может повысить сумму баллов до 61 (не более), необходимых для получения зачёта.

### **Критерии оценивания**

**Оценка «зачтено» выставляется обучающемуся, если:**

усвоил учебный материал, исчерпывающе, логически грамотно изложив его; не допускал неточностей и правильно применял понятийный аппарат.

**Оценка «не зачтено» выставляется обучающемуся, если:**

не усвоил учебный материал, допускает существенные неточности, неправильно применяет понятийный аппарат.

## **8. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

Лекционный курс по дисциплине «Геном человека» проводится в лекционном зале, который обеспечен достаточными и удобными посадочными (рабочими) местами.

В настоящее время образование невозможно представить без использования в процессе обучения современных научно-технических средств. Лекционный курс по геному 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 «Геном 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».

## ***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, прочитать 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  |
|---|--|---|
| Аудитория для самостоятельной работы и коллективного пользования специальными техническими средствами для обучения инвалидов и лиц с ОВЗ в КБГУ, аудитория No 145<br>Главный корпус КБГУ. | <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.<br/>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).<br/>Программа не визуального доступа к информации на экране компьютера JAWS for Windows (бесплатная);<br/>Программа для чтения вслух текстовых файлов (Tiger Software Suit (TSS)) (номер лицензии 5028132082173733);<br/>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 «Геном человека» по направлению подготовки  
06.04.01 Биология Профиль: Биология клетки, Биоэкология

| №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      |
| 1-   | Посещение занятий   | до 10                  | до 3           | до             | до             |
| 2-   | Текущий контроль:   | до 30                  | до 10 б.       | до 10          | 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                  | 5              | 5 б.           | 5              |
|      | 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  | 0 б.                   | 0 б.           | 0 б.           | 0 б.           |
|      | 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                  | до 10 б.       | до 10          | до 10 б.       |
|      | тестирование  | от 0- до               | от 0- до 4 б.  | от 0- до       | от 0- до 4 б.  |
|      | коллоквиум  | от 0 до                | от 0 до 6      | от 0 до 6      | от 0 до 6      |
|      | Итого сумма текущего и  | до                     | до             | до             | до             |
|      | Первый этап (базовый) уровень)  | не менее 36 б.         | не менее 12 б. | не менее 12 б. | не менее 12 б. |
|      | Второй этап (продвинутый) уровень) – оценка   | менее 70 б. (51-69 б.) | менее 23 б.    | менее 23       | менее 24 б.    |
|      | Третий этап (высокий уровень) - оценка «отлично»                                      | не менее 70 б.         | не менее 23 б. | не менее 23 б. | не менее 24 б. |

**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 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> |