

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)**

Медико-биологический факультет

«УТВЕРЖДАЮ»

**Декан медико-биологического факультета
д-р биол. наук, проф.**

_____ **Е.Б. Прохорчук**

«29» августа 2022 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.О.8 «ГЕНЕТИКА»

**для образовательной программы высшего образования -
программы подготовки бакалавров
по направлению подготовки
06.03.01. Биология**

**направленность (профиль) образовательной программы:
Биомедицина**

Москва 2022 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.8 «Генетика» (Далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы бакалавриата 06.03.01 Биология.

Направленность (профиль) образовательной программы: Биомедицина

Форма обучения: очная

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре общей и медицинской генетики (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России авторским коллективом под руководством заведующего кафедрой д.м.н. Воиновой Виктории Юрьевны.

Составители:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Барышникова Наталья Владимировна	К.м.н., доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Марнат Екатерина Геннадьевна		Ст. преподаватель кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
3.	Черткова Екатерина Романовна		Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
4.	Воинова Виктория Юрьевна	Д.м.н.	Зав. кафедрой общей и медицинской генетики МБФ	НИКИ Педиатрии им. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 9 от «09» июня 2022 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Хорева Марина Викторовна	Д.м.н., доцент	Профессор кафедры иммунологии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 1 от « 29 » августа 2022 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - бакалавриат по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденный Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 07.08.2020 № 920 (Далее – ФГОС ВО (3++)).

2) Описание образовательной программы бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология, профиль «Биомедицина».

3) Учебный план образовательной программы бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология, профиль «Биомедицина».

4) Устав и локальные нормативные акты ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (далее – Университет).

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целью изучения дисциплины является: изучение фундаментальных и прикладных аспектов генетики – науки о наследственности и изменчивости всех живых организмов.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- расширение знаний об исторических аспектах становления Генетики, как самостоятельной науки, в нашей стране и в мире;
- углублённое понимание законов классической генетики и классических экспериментов;
- изучение особенностей организации и функционирования генетического материала у прокариот и эукариот,
- изучение молекулярных механизмов процессов хранения, реализации, передачи, сохранения и изменчивости генетической информации;
- изучение основ генетики развития;
- изучение основ популяционной генетики;
- освоение основных методов общей и медицинской генетики, приобретение навыков решения генетических задач.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина Б.1.О «Генетика» изучается в 4 семестре и является обязательной дисциплиной Б1 Дисциплины.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины, формируемые предыдущим образованием: Основы клеточной биологии; Иностранный язык; Микробиология, вирусология; Биохимия; Физиология; Общая патология; Теория вероятности и математическая статистика.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Биоинформатика; Медицинская генетика; Функционирование генов и геномов; Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования; Клиническая лабораторная диагностика, а также следующих практик: Практика по профилю профессиональной деятельности (лаборантская практика), Преддипломная практика, в том числе научно-исследовательская работа.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

4 семестр

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (уровень сформированности индикатора (компетенции))	
Общепрофессиональные компетенции		
ОПК-6 Способен использовать в профессиональной деятельности основные законы физики, химии, наук о земле и биологии, применять методы математического анализа и моделирования, теоретических и экспериментальных исследований, приобретать новые математические и естественнонаучные знания, используя современные образовательные информационные технологии.		
ОПК-6.ИД1 – Применяет в профессиональной деятельности основные законы физики, химии, наук о земле и биологии	Знать:	Фундаментальные и молекулярные основы наследственности и изменчивости, современные методы генетики, их применение и ограничения
	Уметь:	Определять необходимость использования методов генетики для решения поставленных исследовательских задач
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Навыками применения методов генетики и интерпретации результатов научного эксперимента на основе фундаментальных знаний в области генетики
ОПК-6.ИД2 – Использует методы математического анализа и моделирования, теоретических и экспериментальных исследований	Знать:	математические законы и модели, используемые для описания биологических процессов в области генетики
	Уметь:	Выбирать подходящие методы статистики
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Навыками моделирования эксперимента и статистической обработки полученных результатов научного эксперимента в области генетики
ОПК-6.ИД3 – Приобретает новые математические и естественнонаучные знания с использованием современных образовательных информационных технологий	Знать:	Современные тенденции и направления развития генетики
	Уметь:	Искать и анализировать профессиональную литературу, использовать современные базы данных
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Навыками использования современных баз данных, программ, используемых в генетике, навыками использования информационных технологий для самообучения

2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий/ Формы промежуточной аттестации	Всего часов	Распределение часов по семестрам							
		1	2	3	4	5	6	7	8
Учебные занятия									
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:	70				70				
Лекционное занятие (ЛЗ)	16				16				
Семинарское занятие (СЗ)									
Практическое занятие (ПЗ)	45				45				
Практикум (П)									
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)									
Лабораторная работа (ЛР)									
Клинико-практические занятия (КПЗ)									
Специализированное занятие (СПЗ)									
Комбинированное занятие (КЗ)									
Коллоквиум (К)	9				9				
Контрольная работа (КР)									
Итоговое занятие (ИЗ)									
Групповая консультация (ГК)									
Конференция (Конф.)									
Иные виды занятий									
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.	38				38				
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	38				38				
Подготовка истории болезни									
Подготовка курсовой работы									
Подготовка реферата									
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)									
Промежуточная аттестация	36				36				
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:	9				9				
Зачёт (З)									
Защита курсовой работы (ЗКР)									
Экзамен (Э)									
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.	27				27				
Подготовка к экзамену									
Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА	144			144				
	в зачетных единицах: ОТД (в часах):36	4			4				

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОПК-6 ИД1 ОПК-6 ИД2 ОПК-6 ИД3	Раздел 1. Фундаментальные основы наследственности	Материальные основы наследственности. Общие положения и закономерности. Законы Менделя, условия их выполнения, статистический характер расщеплений. Типы наследования (аутосомные). Моногибридное и дигибридное скрещивания. Отклонения от менделевского расщепления. Взаимодействие генов. Тесты на аллелизм. Хромосомные теории наследственности. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное наследование. Генетические карты, понятие. Методология оценки расстояния между генами. Методология построения генетических карт. Интерференция. Генетика пола. Типы формирования пола. Наследование, сцепленное с полом. Митохондриальное наследование. Полигенное наследование.
2.	ОПК-6 ИД1 ОПК-6 ИД2 ОПК-6 ИД3	Раздел 2. Молекулярные основы наследственности и изменчивости	Молекулярная организация геномов, в т.ч. человека. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальный геном. Структура хроматина. Генетическая регуляция клеточного цикла. Матричные процессы: репликация, рекомбинация, репарация. Генетическая регуляция, взаимосвязь с клеточным циклом и структурой хроматина. Генная экспрессия: транскрипция и трансляция. Механизмы генетической регуляции генной экспрессии. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Генетический импринтинг. Механизмы компенсации дозы генов у человека. Мутационная изменчивость: причины, классификация мутаций. Современная номенклатура и способы записи мутаций. Молекулярные механизмы спонтанного мутагенеза. Молекулярные механизмы индуцированного мутагенеза. Механизмы действия основных мутагенов. Молекулярные механизмы формирования мутаций и их реализации в фенотип. Геномные мутации. Хромосомные мутации. Генные мутации. Генетическая программа онтогенеза человека. Регуляция генной экспрессии в онтогенезе.
3.	ОПК-6 ИД1 ОПК-6 ИД2 ОПК-6 ИД3	Раздел 3. Методы генетики человека	Методы генетики человека, их применение, преимущества и ограничения. Клинико-генеалогический метод: применение, этапы. Способы составления родословной. Определение типа наследования по родословной. Родословные с отклонением от менделевского наследования. Близнецовый и популяционно-статистический методы. Основы расчёта генетического риска. Методы выделения ДНК. Цитогенетический метод. Классификация хромосом. Методы окраски хромосом. Метод FISH: применение, этапы. Интерпретация результата. Современные молекулярно-генетические методы: ПЦР, ПДРФ, MLPA, фрагментный анализ, секвенирование. Использование молекулярно-генетических методов в изучении геномов.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

Тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрено.

4. Тематический план дисциплины

4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы текущего контроля успеваемости					
					КП	ОП	ЛР	ОУ	РЗ	
4 семестр										
Раздел 1. Фундаментальные основы наследственности			17							
1.1	ЛЗ	Материальные основы наследственности. Общие положения и закономерности	2	Д	+					
1.2	ПЗ	Законы Менделя, условия их выполнения. Отклонения от менделевского расщепления. Аутосомные типы наследования	3	Т	+				+	
1.3	ПЗ	Взаимодействие генов.	3	Т	+				+	
1.4	ПЗ	Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование	3	Т	+				+	
1.5	ПЗ	Наследование, сцепленное с полом	3	Т	+				+	
1.6	К	Коллоквиум «Фундаментальные основы наследственности»	3	Р	+	+				
Раздел 2. Молекулярные основы наследственности и изменчивости			38							
2.1	ЛЗ	Гены и геномы. Организация генетического материала	2	Д	+					
2.2	ЛЗ	Клеточный цикл и репликация. Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла.	2	Д	+					
2.3	ЛЗ	Экспрессия генов у прокариот. Регуляция генной экспрессии у прокариот	2	Д	+					
2.4	ЛЗ	Экспрессия генов у эукариот. Механизмы регуляции генной экспрессии у эукариот	2	Д	+					
2.5	ЛЗ	Механизмы репарации и рекомбинации и их взаимосвязь	2	Д	+					
2.6	ЛЗ	Виды изменчивости. Мутационная изменчивость, классификация и номенклатура мутаций	2	Д	+					
2.7	ЛЗ	Генетическая программа онтогенеза человека. Регуляция генной экспрессии в онтогенезе.	2	Д	+					
2.8	ПЗ	Гены и геномы: молекулярная и структурная организация. Методы выделения нуклеиновых кислот. Методы изучения геномов.	3	Т	+	+				
2.9	ПЗ	Клеточный цикл. Пространственная организация генетического материала в разные фазы клеточного цикла.	3	Т	+	+				
2.10	ПЗ	Механизмы регуляции генной экспрессии у прокариот. Методы изучения генной экспрессии у прокариот.	3	Т	+	+				

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных нормативов (ПКН)	Проверка нормативов	ПКН	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно

16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

5.1. Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины

Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины, соотнесенные с планируемыми результатами освоения дисциплины – согласно п. 1.3. и содержанием дисциплины – согласно п.3. настоящей рабочей программы дисциплины.

5.2. Формы проведения текущего контроля успеваемости

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины (см. п. 4.1).

5.3. Критерии, показатели и оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

5.3.1. Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Участие (дополнительный контроль)	У	дифференцированный
Изучение электронных образовательных ресурсов (ЭОР)	И	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

5.3.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

4 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
Практическое занятие	ПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Решение практической задачи	РЗ	В	Т	10	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Т	10	0	1
Коллоквиум	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Р	10	0	1

5.3.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся (по видам контроля и видам работы)

4 семестр

Вид контроля	План %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План %	Исходно		Коэф .
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	26	12,62	Контроль присутствия	П	10	26	12,62	0,38
Текущий тематический контроль	60	150	72,82	Решение задачи	В	30	50	24,27	0,60
				Опрос письменный	В	30	100	48,54	0,30
Текущий рубежный (модульный) контроль	30	30	14,56	Опрос письменный	В	30	30	14,56	1,00
Мах кол. баллов	100	206							

5.4. Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины

Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины (см. п. 5.3.2), подготавливаются кафедрой и объявляются преподавателем накануне проведения текущего контроля успеваемости.

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

4 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – экзамен.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:
 - на основании устного опроса

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины

7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся с использованием балльно-рейтинговой системы. Порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок

4 семестр

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме экзамена.

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме экзамена организуется в период экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов, на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестрах, в которых преподавалась дисциплина и результатов экзаменационного испытания.

Порядок допуска обучающихся к промежуточной аттестации в форме экзамена, критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) в форме экзамена, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)**

Типы контроля		Тип оценки	
Присутствие	П	наличие события	
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный	

Структура итогового рейтинга по дисциплине

Дисциплина	Генетика	
Направление подготовки	06.03.01 Биология (бакалавриат)	
Семестры	4	
Трудоемкость семестров в часах (Тдс)	144	

Трудоемкость дисциплины в часах за весь период ее изучения (Тд)	144	
Весовые коэффициенты семестровой рейтинговой оценки с учетом трудоемкости (Кросі)		
Коэффициент экзаменационного семестрового рейтинга за все семестры изучения дисциплины		0,7
Экзаменационный коэффициент (Кэ)		0,3

Структура промежуточной аттестации в форме экзамена

Форма промежуточной аттестации	Формы текущего контроля успеваемости/виды работы *		ТК**	Мах.	Весовой коэффициент, %	Коэффициент одного балла в структуре экзаменационной рейтинговой оценки	Коэффициент одного балла в структуре итогового рейтинга по дисциплине
Экзамен (Э)	Контроль присутствия	П	П	0			
	Опрос устный	ОУ	В	10	100	10,0	3,0

7.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для проведения промежуточной аттестации

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Кафедра общей и медицинской генетики МБФ

Экзаменационный билет № 1

*для проведения экзамена по дисциплине
"Генетика"
по направлению подготовки 03.06.01 «Биология»*

1. Законы Г.Менделя. Условия выполнения законов Г.Менделя.
2. Основные этапы и ферменты транскрипции. Особенности процесса у эукариот.
3. Ситуационная задача. В популяции частота спинальной амиотрофии составляет 1: 2500. Определить частоту аллелей в популяции. Рассчитать частоту гетерозигот по гену спинальной амиотрофии и частоту гетерозиготных супружеских пар.

Заведующий кафедрой _____ Фамилия, Инициалы

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Освоение обучающимися учебной дисциплины «Генетика» складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и занятия семинарского типа (практические занятия, лабораторно-практические занятия, лабораторные работы, коллоквиумы), а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Лекционные занятия проводятся в соответствии с календарным планом дисциплины и посвящены теоретической части дисциплины. Лекционные занятия проводятся на кафедре с использованием демонстрационного материала (презентации).

Лабораторно-практические занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. На лабораторно-практических занятиях используются следующие активные и интерактивные учебные технологии: знакомство с механизмами и принципами работы оборудования, используемого в молекулярной генетике; ролевая игра; разбор ситуаций; работа с информационно-поисковыми диагностическими системами, открытыми генетическими базами данных. Все выполненные задания, расчеты, произведенные студентом в процессе лабораторно-практического занятия, описываются и оформляются в рабочей тетради по дисциплине. В конце занятия преподаватель проверяет работу и её оформление (дата, тема занятия, теоретическая и практическая информация по изучаемой теме, отражает выполненное задание в соответствии с соответствующими методическими указаниями).

Изучение дисциплины с входного контроля, направленного на оценку знаний, полученных студентом на предыдущих дисциплинах. Каждое занятие начинается с проверки знаний, полученных на предыдущем занятии, лекционного материала, самостоятельной работы при подготовке к занятию.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает изучение специальной литературы по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах).

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а также электронным ресурсам.

Для подготовки к текущему тематическому контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме экзамена по дисциплине «Генетика» проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре и устного ответа по билету на экзамене.

9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

9.1. Литература по дисциплине:

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания	Наличие литературы в библиотеке	
		Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2		
1	Клиническая генетика : [Электронный ресурс] учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина / под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб.		http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp
2	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. : ил		http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .
3	Биомедицинские нанотехнологии, / Будкевич Е.В., Будкевич Р.О. [Электронный ресурс] - Издательство "Лань" ЭБС ЛАНЬ, 2020.		http://e.lanbook.com .
4	Наследственные болезни : национальное руководство [Электронный ресурс] / Под ред. Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, 2013 - 936 с		http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp
5	Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы: молекулярные и цитогенетические аспекты [Текст] / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. - Москва : МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с	1	
6	Cell Biology and Genetics [Текст] / M. Stubbs, N. Suleyman. - 4th ed. - Edinburgh etc. : Mosby Elsevier, 2015. - XIV, 200 p. : il. - (Crash Course / ser. ed. : D. Horton-Szar) (Study smart with Student Consult)	1	

Книгообеспеченность образовательной программы представлена по ссылке <https://rsmu.ru/library/resources/knigoobespechennost/>

9.2. Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины, профессиональные базы данных

1. <http://www.elibrary.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» www.studmedlib.ru
3. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова).
4. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ncbi.nlm.nih.gov/>
5. <http://www.hgvs.org/mutnomen>
6. <http://www.genenames.org/>
7. <https://www.omim.org/>
8. <http://dgv.tcag.ca/>
9. <https://genome.ucsc.edu/>
10. <https://www.deciphergenomics.org/>

9.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе Университета
3. Microsoft Office Word.
4. Microsoft Office Excel.
5. Microsoft Office Power Point
6. Презентации лекций по дисциплине
7. Набор тестовых заданий по дисциплине

9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает:

- доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины;
- формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение его работ и оценок за эти работы.

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренные программой специалитета, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения (ноутбуки, мультимедийный проектор, проекционный экран, телевизор, конференц-микрофон, блок управления оборудованием)

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Университет обеспечен необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Для проведения лабораторного практикума используются учебные аудитории, укомплектованные специализированной мебелью (лабораторные столы), набором препаратов хромосом, специальным лабораторным оборудованием. Автоматический термоциклер (амплификатор), система для электрофореза в агарозных гелях, система для электрофореза в акриламидных гелях, источник постоянного тока, система видеодетекции результатов электрофореза, миницентрифуга (на 12.000 об/мин), термостат, холодильник на -20, холодильник на +4, набор автоматических пипеток, Микроскопы-аксиоскопы – 3 шт, ламинарный шкаф для работ с клеточными культурами, ПЦР-бокс, стол для ПЦР работ, центрифуга для цитогенетического практикума, термостат-шейкер, дистиллятор, аналитические весы, лабораторные весы.

Заведующий кафедрой

Воинова В.Ю.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	6
3.	Содержание дисциплины (модуля)	7
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	8
5.	Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю)	12
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	13
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	14
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	16
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	17