Приложение 5

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Тамбовский государственный университет имени Г.Р. Державина»
Институт права и национальной безопасности
Кафедра биологии и биотехнологии

УТВЕРЖДАЮ:
Директор института



А. В. Кочетков
«27» августа 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине Б1.В.ДВ.02.26 Генетика человека

Направление подготовки/специальность: 40.05.01 - Правовое обеспечение национальной безопасности

Профиль/направленность/специализация: Уголовно-правовая

Уровень высшего образования: специалитет

Квалификация: Юрист

год набора: 2021

Тамбов, 2026

Автор программы:
Кандидат биологических наук, Гончаров Александр Геннадьевич

Рабочая программа составлена в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки 40.05.01 - Правовое обеспечение национальной безопасности (уровень специалитета) (приказ Министерства науки и высшего образования РФ от «31» августа 2020 г. № 1138).

Рабочая программа принята на заседании Кафедры биологии и биотехнологии «26» августа 2025 г. Протокол № 1

Рассмотрена и одобрена на заседании Ученого совета Института права и национальной безопасности, Протокол от «27» августа 2025 г. № 1.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цели и задачи дисциплины…… 4

2. Место дисциплины в структуре ОП специалитета……. 10

3. Объем и содержание дисциплины…… 10

4. Контроль знаний обучающихся и типовые оценочные средства…… 12

5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)…….. 18

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины…… 19

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы……. 20

1. Цели и задачи дисциплины

1.1 Цель дисциплины – формирование компетенций:

УК-6 Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности и способы ее совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни

1.2 Типы задач профессиональной деятельности, к которым готовятся обучающиеся в рамках освоения дисциплины:

- оперативно-служебный
- правоохранительный
- правоприменительный
- правотворческий
- профилактический

1.3 Дисциплина ориентирована на подготовку обучающихся к профессиональной деятельности в сфере: 09 Юриспруденция (в сферах: правоохранительной деятельности; обороны и безопасности государства; публично-правовой деятельности в интересах национальной безопасности в части уголовно-правовых, гражданско-правовых, государственно-правовых, международно-правовых и военно-правовых отношений)

1.4 В результате освоения дисциплины у обучающихся должны быть сформированы:

Обобщенные трудовые функции / трудовые функции / трудовые или профессиональные действия (при наличии профстандарта)	Код и наименование компетенции ФГОС ВО, необходимой для формирования трудового или профессионального действия	Индикаторы достижения компетенций
	УК-6 Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности и способы ее совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни	Проектирует траекторию своего профессионального роста и личностного развития, расширяет свой профессиональный кругозор: приобретает и использует на практике базовые знания, умения и навыки из различных сфер профессиональной деятельности, в том числе биолого-химические методы, применяемые в криминалистике и экспертизе

1.5 Согласование междисциплинарных связей дисциплин, обеспечивающих освоение компетенций:

УК-6 Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности и способы ее совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни

№ п/п	Наименование дисциплин, определяющих междисциплинарные связи	Форма обучения													
		Очная (семестр)							Заочная (семестр)						
		1	2	3	4	5	6	7	1	2	3	4	5	6	7
1	3D-моделирование			+							+				
2	Аналитическое чтение			+							+				
3	Бизнес-планирование в АльтИнвест				+							+			

4	Биология развития человека в норме и патологии				+							+			
5	Введение в проектную деятельность		+							+					
6	Великие Учителя человечества (Моральные и этические учения Конфуция, Будды, Моисея, Иисуса Христа, Мухаммеда)		+							+					
7	Виктимология			+							+				
8	Военная пропаганда как информационное оружие				+							+			
9	Девальвация нормы психического и личностного развития: причины и последствия				+							+			
10	Духовно-нравственное воспитание	+							+						
11	Зарубежная литература и вызовы современности				+							+			
12	Защита прав человека		+							+					
13	Игровые технологии в образовании			+							+				
14	Интернет-ресурсы на службе истории: источники и методы		+							+					
15	Информационные технологии в истории				+							+			
16	Историко-культурное наследие Тамбовской области в цифровом измерении				+							+			
17	Исторические реконструкции: от археологии до 3D технологий			+							+				
18	История русской литературы		+							+					
19	Компьютерная графика и дизайн		+							+					
20	Контроль за исполнением ремонтов в многоквартирных домах			+							+				

21	Критический инструментарий для принятия решений и аргументация				+							+			
22	Лингвистическая экспертиза спорных текстов				+							+			
23	Литература русского зарубежья			+							+				
24	Личное планирование и управление рабочим временем			+							+				
25	Логика	+							+						
26	Менеджмент карьеры: как стать успешным руководителем			+							+				
27	Методы анализа и интерпретации количественных и качественных данных		+							+					
28	Методы изучения повседневности		+							+					
29	Мир современного искусства: постмодернистский проект		+							+					
30	Мировые войны в сравнительно-историческом ракурсе		+							+					
31	Молекулярно-биологические основы поведения и зависимостей		+							+					
32	Налогообложение бизнеса			+							+				
33	Народные обряды и праздники			+							+				
34	Нормы и правила современного этикета				+							+			
35	Нормы языкового общения в условиях виртуальной среды			+							+				
36	Организация и проведение маркетингового исследования (онлайн-опросов)				+							+			
37	Организация туристического бизнеса		+							+					
38	Основные приемы эффективной работы с информацией			+							+				

39	Основы аргументации				+							+			
40	Основы видеоблогинга				+							+			
41	Основы копирайтинга			+							+				
42	Основы логики		+							+					
43	Основы предоставления жилищно-коммунальных услуг населению		+							+					
44	Основы рационального природопользования		+							+					
45	Основы судебной лингвистической экспертизы			+							+				
46	Особенности рассмотрения семейных споров			+							+				
47	Особенности рассмотрения трудовых споров				+							+			
48	Поведение в публичных местах			+							+				
49	Повседневные разговоры				+							+			
50	Понятие психологической травмы в современной психологии		+							+					
51	Посттравматическое личностное развитие: приговор или точка личностного роста			+							+				
52	Правовые основы природопользования			+							+				
53	Практикум по игропедагогике				+							+			
54	Прикладные геоинформационные технологии			+							+				
55	Применение БПЛА в построении пространственных моделей				+							+			
56	Проблема смысла жизни и ценности в философии			+							+				
57	Программирование на языке Python. Базовый курс		+							+					

58	Программирование на языке Python. Продвинутый курс			+							+				
59	Программирование на языке Python. Разработка веб-приложений с использованием Flask				+							+			
60	Проектный семинар			+	+	+	+	+			+	+	+	+	+
61	Противодействие коррупции и формирование антикоррупционного поведения личности		+							+					
62	Психика и мозг		+							+					
63	Психология критического мышления		+							+					
64	Психолого-педагогические основы игропедагогики		+							+					
65	Психофизиологические основы поведения и когнитивных функций			+							+				
66	Русская писательская критика XIX-XXI веков		+							+					
67	Русская усадебная культура				+							+			
68	Самоменеджмент: методики и технологии				+							+			
69	Святыни Тамбовского края		+							+					
70	Современные ГИС-технологии		+							+					
71	Современные методы химического анализа				+							+			
72	Современные методы химического анализа в криминалистике				+							+			
73	Современные молекулярно-биологические и микробиологические методы в криминалистике			+							+				
74	Современные подходы к персональному менеджменту		+							+					

75	Современные проблемы философии				+							+			
76	Современные туристические продукты: формирование и реализация			+							+				
77	Социальные сети как коммуникационные каналы		+							+					
78	Стресс-менеджмент и эффективное взаимодействие				+							+			
79	Текст и дискурс в Интернете				+							+			
80	Технологии делового общения		+							+					
81	Технологии развития высших психических функций			+							+				
82	Технология и организация гостинично-ресторанного комплекса				+							+			
83	Тренинг «Майнд-фитнес»				+							+			
84	Философское и нравственное содержание Священных книг			+							+				
85	Фокус-группа как метод сбора данных			+							+				
86	Химическая аналитика в медицине			+							+				
87	Химический анализ природных объектов		+							+					
88	Человек на войне как социокультурный феномен			+							+				
89	Экономика природопользования				+							+			
90	Экономико-правовые аспекты создания и развития собственного бизнеса		+							+					
91	Энергоэффективность и энергосбережение в жилищной сфере				+							+			
92	Ювенальное право				+							+			
93	Язык как объект судебной экспертизы		+							+					

94	Языковая личность в виртуальном пространстве		+							+					

2. Место дисциплины в структуре ОП специалитета:

Дисциплина «Генетика человека» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений, учебного плана ОП по направлению подготовки 40.05.01 - Правовое обеспечение национальной безопасности.

Дисциплина «Генетика человека» изучается в 2 семестре.

3.Объем и содержание дисциплины

3.1.Объем дисциплины: 2 з.е.

Очная: 2 з.е.

Заочная: 2 з.е.

Вид учебной работы	Очная (всего часов)	Заочная (всего часов)
Общая трудоёмкость дисциплины	**72**	**72**
Контактная работа	32	8
Лекции (Лекции)	16	4
Практические (Практ. раб.)	16	4
Самостоятельная работа (СР)	40	60
Зачет	-	4

3.2.Содержание курса:

№ темы	Название раздела/темы	Вид учебной работы, час.						Формы текущего контроля
		Лекции		Практ. раб.		СР		
		О	З	О	З	О	З	
2 семестр								
1	Предмет, задачи и методы генетики человека. История развития генетики человека.	2	1	-	-	8	12	Опрос
2	Методы генетики человека	2	1	4	1	8	12	Решение задач
3	Цитогенетика человека	4	1	4	1	8	12	Опрос; Контрольная работа
4	Молекулярные основы наследственных заболеваний.	4	1	4	1	8	12	Опрос; Решение задач
5	Геном человека	4	-	4	1	8	12	Контрольная работа

Тема 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. История развития генетики человека. (УК-6)

Лекция.

Особенности человека как объекта генетических исследований. Основные разделы генетики человека. Специфика методов генетики человека.

Практическое занятие.

не предусмотрено.

Задания для самостоятельной работы.

1. История генетики человека до Менделя и Гальтона
2. Работа Гальтона "Наследование таланта и характера"
3. Прикладные исследования применительно к человеку: "врожденные ошибки метаболизма" по Гэрроду
4. Ранние исследования хромосом человека
5. Достижения генетики человека в период 1910-1930 гг.
6. Генетика человека, евгеника и политика
7. Развитие медицинской генетики (с 50-х гг. по настоящее время).

Тема 2. Методы генетики человека (УК-6)

Лекция.

Клинико-генеалогический метод. Задачи метода. Аутосомно-доминантный тип наследования. Категории заболеваний. Манифестация возраста заболевания, варьирующие пенетрантность и экспрессивность. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Передача заболевания, типы браков, риск в пределах семьи. Кровное родство, вероятность передачи аномального гена. Коэффициент инбридинга, риск в пределах популяции. Сцепленные с полом заболевания. Их распознавание и риск носительства. Заболевания с преимущественным поражением пола. Наследование ограниченное полом. Популяционно-статистические методы. Ассоциации генетических маркеров с болезнями. Близнецовые исследования. Значение близнецового метода в изучении роли наследственности и среды в формировании фенотипа. Явление близнецовости. Типы близнецов: монозиготные и дизиготные. Наследуемость. Определение коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Факторы влияющие на степень сходства близнецов. Разновидности близнецового метода.

Практическое занятие.

Графическое изображение родословных и генеалогический анализ.

Задания для самостоятельной работы.

Углубленное изучение темы

Тема 3. Цитогенетика человека (УК-6)

Лекция.

Нормальный кариотип человека. Методы изучения кариотипа. Номенклатура кариотипа. Синдромы, связанные с аномалиями числа хромосом, со структурными перестройками хромосом. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Гетероморфизм хромосом. Изохромосомы. Рекомбинационная анэуплоидия. Синдром ломкой Х-хромосомы. Дерматоглифические особенности при хромосомных нарушениях. Использование метода в генетическом скрининге и мониторинге.

Практическое занятие.

1.Нормальный кариотип человека.

2 Гетероплоидия у человека.

3 Цитогенетический метод в мониторинге и скрининге.

Задания для самостоятельной работы.

1. Нормальный кариотип человека.
2. Дифференциальное окрашивание хромосом.
3. Половой гетерохроматин.
4. Современные методы картирования хромосом.

Тема 4. Молекулярные основы наследственных заболеваний. (УК-6)

Лекция.

Генные болезни. Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, альбинизм, тирозиноз, алкаптонурия, болезнь "кленового сиропа", цистинурия, глмоцистинурия, цистатионинурия. Нарушения углеводного обмена: галактоземия, непереносимость лактозы, мукополисахаридозы, гликогенозы. Нарушения обмена липидов: сфинголипидозы, дислипопротеинемии. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Нихана, а также ТКИД, наследственная этиология подагры.

Практическое занятие.

Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины.

Задания для самостоятельной работы.

1. Классификация моногенных болезней по характеру изменения генетического материала.
2. Наследственые болезни аминокислотного обмена. Например, фе-нилкетонурия, алкаптонурия, альбинизм.
3. Наследственые болезни, связанные с нарушением обмена углеводов. Например, гликогеноз, галактоземия.
4. Наследственые болезни, связанные с нарушением липидного обмена. Например, болезнь Гоше, болезнь Ниманна-Пика, болезнь Тея-Сакса.
5. Наследственые болезни соединительной ткани. Например, синдром Марфана, мукополисахаридозы
6. Гемоглобинопатии. Например, серповидно-клеточная анемия, талассемия.

Тема 5. Геном человека (УК-6)

Лекция.

Программа "Геном человека": ее возникновение, содержание, развитие, основные итоги. Медико-генетические аспекты изучения генома человека. Создание геномных библиотек. Генная дактилоскопия. ДНК-диагностика. Генетическая инженерия.

Практическое занятие.

Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК. Соотношение между кодирующими и некодирующими последовательностями. Изменчивость генома.

Задания для самостоятельной работы.

1. Понятие о молекулярно-генетических маркерах.
2. Вариабельность генома.
3. Мутации и полиморфизмы.
4. Типы вариабельности последовательности ДНК. SNP, микросателлиты, минисателлиты.
5. Молекулярные маркеры, основанные на ПЦР. Картирование с помощью молекулярно-генетических маркеров. Преимущества молекулярных маркеров.
6. ПДРФ-анализ, области применения.
7. Генетический скрининг с помощью ДНК-микрочипов.
8. Аннотация последовательности.
9. Распознавание генов.
10. Поиск ОРС. Классификация генов.
11. Регуляторные последовательности.
12. Биоинформатический анализ последовательности.

4. Контроль знаний обучающихся и типовые оценочные средства

4.1. Распределение баллов:

2 семестр

- посещаемость – 10 баллов

- текущий контроль – 70 баллов
- контрольные срезы – 2 среза по 10 баллов каждый
- премиальные баллы – 20 баллов

Распределение баллов по заданиям:

№ темы	Название темы / вид учебной работы	Формы текущего контроля / срезы	Max. кол-во баллов	Методика проведения занятия и оценки
1.	Предмет, задачи и методы генетики человека. История развития генетики человека.	Опрос	10	Устный опрос может применяться в различных формах: фронтальный, индивидуальный, комбинированный. Основные качества устного ответа подлежащего оценке: - правильность ответа по содержанию; - полнота и глубина ответа; - сознательность ответа; - логика изложения материала; - рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи; - своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при ответе; - использование дополнительного материала; - рациональность использования времени, отведенного на задание. 8-10 баллов – студент умеет сопоставить полученную при подготовке к практическому занятию информацию, сравнивать разные точки зрения на анализируемую проблему, уметь четко формулировать свои вопросы и отвечать на задаваемые ему вопросы, вести дискуссию с использованием профессиональной терминологии. 5-7 баллов - студент умеет применять полученную при подготовке к практическому занятию информацию, отвечать на большинство вопросов, вести дискуссию с использованием профессиональной терминологии.. 1-4 балл – студент владеет теоретическим материалом по теме практического занятия, иногда затрудняется при ответе на вопросы, не умеет сформулировать свою точку зрения на обсуждаемую проблему Если студент не владеет проблематикой практического занятия, не может отвечать на вопросы, зачитывает ответ по напечатанному тексту – ответ баллами не оценивается.
2.	Методы генетики человека	Решение задач	20	Обучающиеся получают задание по освещению определённых теоретических вопросов или решению задач. Работа выполняется письменно и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки,

3.	Цитогенетика человека	Опрос	10	Устный опрос может применяться в различных формах: фронтальный, индивидуальный, комбинированный. Основные качества устного ответа подлежащего оценке: - правильность ответа по содержанию; - полнота и глубина ответа; - сознательность ответа; - логика изложения материала; - рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи; - своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при ответе; - использование дополнительного материала; - рациональность использования времени, отведенного на задание. 8-10 баллов – студент умеет сопоставить полученную при подготовке к практическому занятию информацию, сравнивать разные точки зрения на анализируемую проблему, уметь четко формулировать свои вопросы и отвечать на задаваемые ему вопросы, вести дискуссию с использованием профессиональной терминологии. 5-7 баллов - студент умеет применять полученную при подготовке к практическому занятию информацию, отвечать на большинство вопросов, вести дискуссию с использованием профессиональной терминологии.. 1-4 балл – студент владеет теоретическим материалом по теме практического занятия, иногда затрудняется при ответе на вопросы, не умеет сформулировать свою точку зрения на обсуждаемую проблему Если студент не владеет проблематикой практического занятия, не может отвечать на вопросы, зачитывает ответ по напечатанному тексту – ответ баллами не оценивается.
		Контрольная работа(контрольный срез)	10	Контрольная работа проводится в часы аудиторной работы. Обучающиеся получают задания для проверки усвоения пройденного материала. Работа выполняется в письменном виде и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки, необходимые для выполнения заданий.

4.	Молекулярные основы наследственных заболеваний.	Опрос	10	Устный опрос может применяться в различных формах: фронтальный, индивидуальный, комбинированный. Основные качества устного ответа подлежащего оценке: - правильность ответа по содержанию; - полнота и глубина ответа; - сознательность ответа; - логика изложения материала; - рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи; - своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при ответе; - использование дополнительного материала; - рациональность использования времени, отведенного на задание. 8-10 баллов – студент умеет сопоставить полученную при подготовке к практическому занятию информацию, сравнивать разные точки зрения на анализируемую проблему, уметь четко формулировать свои вопросы и отвечать на задаваемые ему вопросы, вести дискуссию с использованием профессиональной терминологии. 5-7 баллов - студент умеет применять полученную при подготовке к практическому занятию информацию, отвечать на большинство вопросов, вести дискуссию с использованием профессиональной терминологии.. 1-4 балл – студент владеет теоретическим материалом по теме практического занятия, иногда затрудняется при ответе на вопросы, не умеет сформулировать свою точку зрения на обсуждаемую проблему Если студент не владеет проблематикой практического занятия, не может отвечать на вопросы, зачитывает ответ по напечатанному тексту – ответ баллами не оценивается.
		Решение задач	20	Обучающиеся получают задание по освещению определённых теоретических вопросов или решению задач. Работа выполняется письменно и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки,
5.	Геном человека	**Контрольная работа(контрольный срез)**	10	Контрольная работа проводится в часы аудиторной работы. Обучающиеся получают задания для проверки усвоения пройденного материала. Работа выполняется в письменном виде и сдаётся преподавателю. Оцениваются владение материалом по теме работы, аналитические способности, владение методами, умения и навыки, необходимые для выполнения заданий.
6.	Посещаемость		10	10 баллов – студент посетил все 100% занятий 7-9 баллов – студент посетил не менее 80% занятий 4-6 баллов – студент посетил не менее 50% занятий 1-3 балла – студент посетил не менее 25% занятий Если студент посетил менее 25% занятий, баллы не начисляются
7.	Премиальные баллы		20	Дополнительные премиальные баллы могут быть начислены: - постоянная активность во время практических занятий – 10 баллов; - полностью подготовленная к публикации статья по тематике в рамках дисциплины – 10 баллов; - участие в выставке по тематике изучаемой дисциплины – 10 баллов
8.	Итого за семестр		100	

Итоговая оценка по зачету выставляется в 100-балльной шкале и в традиционной четырехбалльной шкале. Перевод 100-балльной рейтинговой оценки по дисциплине в традиционную четырехбалльную осуществляется следующим образом:

100-балльная система	Традиционная система
50 - 100 баллов	Зачтено
0 - 49 баллов	Не зачтено

4.2 Типовые оценочные средства текущего контроля

Контрольная работа

Тема 3. Цитогенетика человека

Примерные вопросы к контрольной работе:

1. Особенности человека как объекта генетических исследований. Проект "Геном человека" и его медицинское значение.
2. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).
3. Близнецовый метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).
4. Популяционно-генетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода). Закон Харди-Вайнберга.
5. Молекулярно-генетические методы изучения наследственности человека (гибридизация ДНК, амплификация и секвенирование ДНК).

Решение задач.

Тема 5. Геном человека

Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК. Соотношение между кодирующими и некодирующими последовательностями. Изменчивость генома.

Опрос

Тема 1. Предмет, задачи и методы генетики человека. История развития генетики человека.

1. История генетики человека до Менделя и Гальтона
2. Работа Гальтона "Наследование таланта и характера"
3. Прикладные исследования применительно к человеку: "врожденные ошибки метаболизма" по Гэрроду
4. Ранние исследования хромосом человека
5. Достижения генетики человека в период 1910-1930 гг.
6. Генетика человека, евгеника и политика
7. Развитие медицинской генетики (с 50-х гг. по настоящее время).

Тема 3. Цитогенетика человека

1. Нормальный кариотип человека.
2. Дифференциальное окрашивание хромосом.
3. Половой гетерохроматин.
4. Современные методы картирования хромосом.

Тема 4. Молекулярные основы наследственных заболеваний.

1. Классификация моногенных болезней по характеру изменения генетического материала.
2. Наследственые болезни аминокислотного обмена. Например, фе-нилкетонурия, алкаптонурия, альбинизм.

3. Наследственые болезни, связанные с нарушением обмена углеводов. Например, гликогеноз, галактоземия.

4. Наследственые болезни, связанные с нарушением липидного обмена. Например, болезнь Гоше, болезнь Ниманна-Пика, болезнь Тея-Сакса.

5. Наследственые болезни соединительной ткани. Например, синдром Марфана, мукополисахаридозы

6. Гемоглобинопатии. Например, серповидно-клеточная анемия, талассемия.

Решение задач

Тема 2. Методы генетики человека

Графическое изображение родословных и генеалогический анализ.

Тема 4. Молекулярные основы наследственных заболеваний.

Задача 1

На репликацию ДНК (удвоение, редупликацию)

Одна из цепочек ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов:

+ ГГТ ААА ТЦГ ГАГ ТАТ ГГТ АЦГ. Определите последовательность второй цепочки той же молекулы ДНК. Если известна последовательность нуклеотидов в первой цепочке, то для второй цепочки необходимо по принципу комплементарности заменить тимин на аденин, аденин на тимин, гуанин на цитозин, цитозин на гуанин.

4.3 Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета

Типовые вопросы зачета (УК-6)

Примерные вопросы к зачету:

1 Особенности человека как объекта генетических исследований. Проект "Геном человека" и его медицинское значение.

2 Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).

3 Близнецовый метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).

4 Популяционно-генетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода). Закон Харди-Вайнберга.

5 Молекулярно-генетические методы изучения наследственности человека (гибридизация ДНК, амплификация и секвенирование ДНК).

6 Принципы генной инженерии. Ферменты, используемые в генной инженерии.

7 Генные болезни человека (определение, методы изучения, классификация, типы наследования, примеры).

8 Принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека. Медико-генетическое консультирование.

Типовые задания для зачета (УК-6)

не предусмотрено

4.4. Шкала оценивания промежуточной аттестации

Оценка	Компетенции	Дескрипторы (уровни) – основные признаки освоения (показатели достижения результата)

«зачтено» (50 - 100 баллов)	УК-6	Демонстрирует способность проектировать траекторию своего профессионального роста и личностного развития, расширять свой профессиональный кругозор: приобретать и использовать полученные знания для решения профессиональных задач
«не зачтено» (0 - 49 баллов)	УК-6	Не демонстрирует способности проектировать траекторию своего профессионального роста и личностного развития, расширять свой профессиональный кругозор: приобретать и использовать полученные знания для решения профессиональных задач

5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

5.1 Методические указания по организации самостоятельной работы обучающихся:

Приступая к изучению дисциплины, в первую очередь обучающимся необходимо ознакомиться содержанием рабочей программы дисциплины (РПД), которая определяет содержание, объем, а также порядок изучения и преподавания учебной дисциплины, ее раздела, части.

Для самостоятельной работы важное значение имеют разделы «Объем и содержание дисциплины», «Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины» и «Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы».

В разделе «Объем и содержание дисциплины» указываются все разделы и темы изучаемой дисциплины, а также виды занятий и планируемый объем в академических часах.

В разделе «Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины» указана рекомендуемая основная и дополнительная литература.

В разделе «Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы» содержится перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем, необходимых для освоения дисциплины.

5.2 Рекомендации обучающимся по работе с теоретическими материалами по дисциплине

При изучении и проработке теоретического материала необходимо:

- просмотреть еще раз презентацию лекции в системе MOODLe, повторить законспектированный на лекционном занятии материал и дополнить его с учетом рекомендованной дополнительной литературы;

- при самостоятельном изучении теоретической темы сделать конспект, используя рекомендованные в РПД источники, профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

- ответить на вопросы для самостоятельной работы, по теме представленные в пункте 3.2 РПД.

- при подготовке к текущему контролю использовать материалы фонда оценочных средств (ФОС).

5.3 Рекомендации по работе с научной и учебной литературой

Работа с основной и дополнительной литературой является главной формой самостоятельной работы и необходима при подготовке к устному опросу на семинарских занятиях, к дебатам, тестированию, экзамену. Она включает проработку лекционного материала и рекомендованных источников и литературы по тематике лекций.

Конспект лекции должен содержать реферативную запись основных вопросов лекции, в том числе с опорой на размещенные в системе MOODLe презентаци, основных источников и литературы по темам, выводы по каждому вопросу. Конспект может быть выполнен в рамках распечатки выдачи презентаций лекций или в отдельной тетради по предмету. Он должен быть аккуратным, хорошо читаемым, не содержать не относящуюся к теме информацию или рисунки.

Конспекты научной литературы при самостоятельной подготовке к занятиям должны содержать ответы на каждый поставленный в теме вопрос, иметь ссылку на источник информации с обязательным указанием автора, названия и года издания используемой научной литературы. Конспект может быть опорным (содержать лишь основные ключевые позиции), но при этом позволяющим дать полный ответ по вопросу, может быть подробным. Объем конспекта определяется самим студентом.

В процессе работы с основной и дополнительной литературой студент может:

- делать записи по ходу чтения в виде простого или развернутого плана (создавать перечень основных вопросов, рассмотренных в источнике);
- составлять тезисы (цитирование наиболее важных мест статьи или монографии, короткое изложение основных мыслей автора);
- готовить аннотации (краткое обобщение основных вопросов работы);
- создавать конспекты (развернутые тезисы).

5.4. Рекомендации по подготовке к отдельным заданиям текущего контроля

Собеседование предполагает организацию беседы преподавателя со студентами по вопросам практического занятия с целью более обстоятельного выявления их знаний по определенному разделу, теме, проблеме и т.п. Все члены группы могут участвовать в обсуждении, добавлять информацию, дискутировать, задавать вопросы и т.д.

Устный опрос может применяться в различных формах: фронтальный, индивидуальный, комбинированный. Основные качества устного ответа подлежащего оценке:

- правильность ответа по содержанию;
- полнота и глубина ответа;
- сознательность ответа;
- логика изложения материала;
- рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи;
- своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при ответе;
- использование дополнительного материала;
- рациональность использования времени, отведенного на задание.

Устный опрос может сопровождаться презентацией, которая подготавливается по одному из вопросов практического занятия. При выступлении с презентацией необходимо обращать внимание на такие моменты как:

- содержание презентации: актуальность темы, полнота ее раскрытия, смысловое содержание, соответствие заявленной темы содержанию, соответствие методическим требованиям (цели. ссылки на ресурсы. соответствие содержания и литературы), практическая направленность, соответствие содержания заявленной форме, адекватность использования технических средств учебным задачам, последовательность и логичность презентуемого материала;
- оформление презентации: объем (оптимальное количество), дизайн (читаемость, наличие и соответствие графики и анимации, звуковое оформление, структурирование информации, соответствие заявленным требованиям), оригинальность оформления, эстетика, использование возможности программной среды, соответствие стандартам оформления;
- личностные качества: ораторские способности. соблюдение регламента, эмоциональность, умение ответить на вопросы, систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам программы:
- содержание выступления: логичность изложения материала, раскрытие темы, доступность изложения, эффективность применения средств ИКТ, способы и условия достижения результативности и эффективности для выполнения задач своей профессиональной или учебной деятельности, доказательность принимаемых решений, умение аргументировать свои заключения, выводы.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

6.1 Основная литература:

1. Рубав Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. - Москва: Феникс, 2020. - 319 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html

2. Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html

6.2 Дополнительная литература:

1. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики : пособие по решению задач : учебное пособие. - 2-е изд., стер.. - Санкт-Петербург, Москва, Краснодар: Лань, 2019. - 88, [2] с.

2. Кургуз Р.В., Киселева Н.В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие. - Санкт-Петербург, Москва, Краснодар: Лань, 2019. - 174, [1] с.

6.3 Иные источники:

1. Молбио.ру - http://molbiol.ru/
2. Биомолекула - https://biomolecula.ru/
3. Элементы.ру - https://elementy.ru/

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы

Для проведения занятий по дисциплине необходимо следующее материально-техническое обеспечение: учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, помещения для самостоятельной работы.

Учебные аудитории и помещения для самостоятельной работы укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Помещения для самостоятельной работы укомплектованы компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Для проведения занятий лекционного типа используются наборы демонстрационного оборудования, обеспечивающие тематические иллюстрации (проектор, ноутбук, экран/ интерактивная доска).

Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение:

7-Zip 9.20

Adobe Reader XI (11.0.08) - Russian Adobe Systems Incorporated 10.11.2014 187,00 MB 11.0.08

Microsoft Office Профессиональный плюс 2007

Операционная система Microsoft Windows 10

Профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

1. Цифровой образовательный ресурс IPR SMART. – URL: http://www.iprbookshop.ru
2. Архив научных журналов зарубежных издательств. – URL: https://arch.neicon.ru
3. Государственная информационная система «Национальная электронная библиотека» . – URL: https://rusneb.ru
4. Научная электронная библиотека «КиберЛенинка». – URL: https://cyberleninka.ru
5. Научная электронная библиотека eLIBRARY.ru. – URL: https://elibrary.ru
6. Научная электронная библиотека Российской академии естествознания. – URL: https://www.monographies.ru
7. Президентская библиотека имени Б.Н. Ельцина. – URL: https://www.prlib.ru
8. Российская государственная библиотека: официальный сайт. – URL: https://www.rsl.ru
9. Российская национальная библиотека: официальный сайт. – URL: http://nlr.ru
10. Университетская библиотека онлайн: электронно-библиотечная система. – URL: https://biblioclub.ru

11. Федеральное хранилище «Единая коллекция цифровых образовательных ресурсов». – URL: http://school-collection.edu.ru

12. ЭБС «Университетская библиотека онлайн» . – URL: http://www.biblioclub.ru

13. Электронная библиотека ТГУ. – URL: https://elibrary.tsutmb.ru/

14. Электронная библиотека. Образовательная платформа «Юрайт». – URL: https://biblio-online.ru/book/sud-prisyazhnyh-442275

15. Электронный каталог Фундаментальной библиотеки ТГУ. – URL: https://www.tsutmb.ru/biblio/elektronnyij-katalog/

16. Юрайт: образовательная платформа, электронно-библиотечная система. – URL: https://urait.ru

Электронная информационно-образовательная среда

https://auth.tsutmb.ru/authorize?response_type=code&client_id=moodle&state=xyz

Взаимодействие преподавателя и студента в процессе обучения осуществляется посредством мультимедийных, гипертекстовых, сетевых, телекоммуникационных технологий, используемых в электронной информационно-образовательной среде университета.