

Документ подписан простой электронной подписью Информация о владельце: ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич Должность: Ректор	МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)	
Дата подписания: 22.09.2025 14:54:18 Уникальный программный ключ: 04c19ed8bfb98f3b6cb77a486b9a878808322525	Рабочая программа дисциплины "Генетика человека" по направлению подготовки (специальности) 06.04.01 "Биология" направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1

## **Рабочая программа дисциплины (модуля)\***

Генетика человека

Направление подготовки (специальность)

06.04.01 Биология

Направленность (профиль)

Генетика

Присваиваемая квалификация (степень)

магистр

Форма обучения

очная

Год(ы) набора 2024

\*Рабочая программа дисциплины (модуля) адаптирована для инклюзивного обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Челябинск 2024 г.



## Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре ОПОП
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)
4. Объем дисциплины (модуля)
5. Структура и содержание дисциплины (модуля)
6. Фонд оценочных средств
  - 6.1. Перечень видов оценочных средств
  - 6.2. Типовые контрольные задания и иные материалы для текущей аттестации
  - 6.3. Типовые контрольные вопросы и задания для промежуточной аттестации
  - 6.4. Критерии оценивания
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)
  - 7.1. Рекомендуемая литература
  - 7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"
  - 7.3. Перечень информационных технологий
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Специальные условия освоения дисциплины обучающимися с инвалидностью и ограниченными возможностями здоровья



### 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель: Формирование современных научных представлений о человеке как объекте генетических исследований. Курс генетики человека для магистров, преподаваемый на базе новейших достижений биологии и смежных разделов генетики призван расширять и углублять общебиологические и генетические познания будущих магистров, способствовать формированию целостного представления о современной естественно – научной картине мира и месте человека в этом мире.

Задачи:

1. Дать представление о месте и роли генетики человека в системе общебиологических и генетических дисциплин.
2. Обеспечить необходимый уровень знаний основных положений и законов генетики человека, позволяющий магистрантам-генетикам ориентироваться в современных проблемах теоретической и практической генетики человека, биологических основах медицины.
3. Сформировать необходимые практические навыки работы с методиками и технологиями, используемыми применительно к человеку в различных разделах современной генетики. Освоить методы статистического и математического анализа, используемые в настоящее время в генетике человека.
4. Способствовать проявлению у магистров-генетиков интереса к исследовательской деятельности в областях связанных с теоретической и прикладной генетикой человека.

Результаты изучения дисциплины направлены на достижение следующих индикаторов:

УК-1.1 Критически анализирует проблемную ситуацию с целью выработки стратегии действий, аргументировано формулирует собственные суждения и оценки

УК-1.2 Использует критический анализ, систематизацию и обобщение информации для решения проблемной ситуации

ПК-2.1 Имеет представление об основных методах генетики и молекулярной биологии

ПК-2.2 Рассматривает принципы устройства и работы современных лабораторий

ПК-2.3 Анализирует основные методы исследования, применяемые в современной генетике

ПК-2.4 Использует принципы методов лабораторной диагностики

ПК-2.5 Участвует в работе с лабораторным оборудованием (полуавтоматическим и автоматическим) и с биологическим материалом.

### 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП

Цикл (раздел) ОПОП:

Б1.В.01

#### 2.1 Требования к предварительной подготовке обучающегося:

Курс базируется на знаниях, полученных по дисциплинам: «Общая биология», «Генетика и селекция», «Формальная генетика», Генетика человека для бакалавров, «Генетика популяций», «Молекулярная генетика и геновая инженерия», «Генетика развития», «Генетика поведения».

Генетика человека

#### 2.2 Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

Курс «Генетика человека» методологически связан с курсами для магистров, прежде всего такими как: «Онкогенетика» «Молекулярная генетика и геновая инженерия», «Генетика поведения», «Генетика иммунитета».

Онкогенетика

Генетика иммунитета

### 3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**УК-1: Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий**

**Знать:**

Для достижения индикатора УК-1.1: знать: теоретические основы современной генетики человека, особенности человека как объекта для генетических исследований



Для достижения индикатора УК-1.2: знать: альтернативные концепции, в том числе спорные, по основополагающим положениям генетики человека

**Уметь:**

Для достижения индикатора УК-1.1: правильно интерпретировать и объективно оценивать трудности и перспективы развития генетики человека

Для достижения индикатора УК-1.2: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории

**Владеть:**

Для достижения индикатора УК-1.1: навыками работы с большим массивом литературных данных, в том числе с источниками, содержащими противоречивые сведения

Для достижения индикатора УК-1.2: навыками калибровки оборудования. оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования

**ПК-2: Способен использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов генетических дисциплин**

**Знать:**

Для достижения индикатора ПК-2.1: основные достижения современной генетики, позволяющие расширить представление о человеке, как объекте генетических исследований

Для достижения индикатора ПК-2.2: особенности размещения, параметры функционирования и показания для использования современных лабораторий

Для достижения индикатора ПК-2.3: особенности использования тех или иных методов генетического анализа применимо для решения различных целей исследовательских и практических задач

Для достижения индикатора ПК-2.4: теоретические основы и технические принципы создания лабораторного оборудования и лабораторной диагностики

Для достижения индикатора ПК-2.5: основные преимущества применения автоматического и полуавтоматического оборудования в генетике человека

**Уметь:**

Для достижения индикатора ПК-2.1: правильно интерпретировать результаты исследований смежных генетических и биологических дисциплин применимо к человеку

Для достижения индикатора ПК-2.2: правильно планировать количество и качество биологических материалов, направляемых в лаборатории

Для достижения индикатора ПК-2.3: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории

Для достижения индикатора ПК-2.4: правильно подбирать и комплектовать расходные материалы для используемого оборудования

Для достижения индикатора ПК-2.5: формировать сводные аналитические таблицы больших массивов данных на ПК и на бумажных носителях

**Владеть:**

Для достижения индикатора ПК-2.1: владеть основами анализа, используемыми в молекулярной биологии, цитогенетике, иммуногенетике и других смежных областях

Для достижения индикатора ПК-2.2: навыками интерпретации результатов генетических лабораторных тестов применимо к человеку

Для достижения индикатора ПК-2.3: навыками калибровки оборудования. оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования

Для достижения индикатора ПК-2.4: навыками сопоставления всего комплекса лабораторных данных для формирования интегральной оценки по изучаемому объекту генетических исследований

Для достижения индикатора ПК-2.5: методами системного, математического и статистического анализа применимо к генетике человека

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
3.1.1	- термины, понятия и их определение; основные методы поиска и анализа информации;
3.1.2	- основные постулаты и проблемы генетики человека
3.1.3	- понятия, термины и особенности символики, генетики человека и смежных биологических дисциплин
3.1.4	- терминологию, используемую в современной генетике человека.
3.1.5	- современные достижения генетики человека, включая дискуссионные проблемы.
<b>3.2</b>	<b>Уметь:</b>



3.2.1	- свободно ориентироваться в концепциях современного естествознания, биологии и генетики.
3.2.2	- использовать знания по генетике человека для построения общебиологических концепций, для решения задач по организации экологически благоприятной среды обитания человека, организации здорового образа жизни, направленного на сохранения генетического гомеостаза в поколениях людей.
3.2.3	- адекватно формулировать и решать практические и научные задачи, предполагающие знание различных вопросов (в том числе дискуссионных и активно разрабатываемых в настоящее время) в современной генетике человека и смежных разделов генетики и естествознания в целом.
3.2.4	- планировать исследования, направленные на выявление генотипа отдельного индивида и генофонда популяции в целом.
3.2.5	- формулировать новые предположения и гипотезы, направленные на объяснения биологических явлений, разрешение существующих в генетике человека противоречий и трудностей.
<b>3.3</b>	<b>Владеть:</b>
3.3.1	- культурой мышления; способами анализа и синтеза информации
3.3.2	- навыками генетического анализа, умением свободно ориентироваться в современной литературе по генетике человека.
3.3.3	- способами планирования научных исследований и производственных задач
3.3.4	- широким набором традиционных и новых методов, используемых в генетике человека.

#### 4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

<b>Общая трудоемкость</b>	<b>4 ЗЕТ</b>
Часов по учебному плану : 144 в том числе : аудиторные занятия : 48 самостоятельная работа : 59,8 часов на контроль : 27 контактная работа: 60,3 ИКР: 9,2	Виды контроля в семестрах:  экзамены 2

#### 5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Литература
	<b>Раздел 1. Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний</b>			
1.1	Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний /Лек/	2	2	Л1.1 Л1.2 Л1.1Л2.1 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
1.2	Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний /Пр/	2	2	Л1.1 Л1.6Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
1.3	Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний /Лаб/	2	2	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
1.4	Взаимодействие генетики с комплексом биологических и небιологических дисциплин, с медициной. Роль генетики человека в формировании мировоззрения современного человека. Основные достижения и перспективы развития генетики человека. /Ср/	2	7	Л1.1Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
	<b>Раздел 2. Медицинская генетика. Структура наследственной патологии.</b>			



2.1	Медицинская генетика. Структура наследственной патологии. /Лек/	2	3	Л1.6 Л1.7 Л2.3 Л2.4 Л1.1 Л1.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
2.2	Медицинская генетика. Структура наследственной патологии. /Пр/	2	3	Л1.1 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
2.3	Медицинская генетика. Структура наследственной патологии. /Лаб/	2	3	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
2.4	Роль генетики в формировании адаптивной нормы и развития различных видов патологии. Понятие наследственная болезнь, хромосомный синдром и заболевание с наследственной предрасположенностью. Современные классификации врождённых и наследственных заболеваний. /Ср/	2	10	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
<b>Раздел 3. Характеристика генетических заболеваний.</b>				
3.1	Характеристика генетических заболеваний. /Лек/	2	2	Л1.1 Л1.2 Л1.1 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
3.2	Характеристика генетических заболеваний. /Пр/	2	2	Л1.1 Л1.3 Л1.4 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
3.3	Характеристика генетических заболеваний. /Лаб/	2	2	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
3.4	Характеристика отдельных видов хромосомных, менделирующих и митохондриальных заболеваний. /Ср/	2	8	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
<b>Раздел 4. Особенности строения генома человека</b>				
4.1	Особенности строения генома человека /Лек/	2	2	Л1.1 Л1.1 Л1.3 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
4.2	Особенности строения генома человека /Пр/	2	2	Л1.4 Л1.1 Л1.5 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
4.3	Особенности строения генома человека /Лаб/	2	2	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
4.4	Общая характеристика генома человека и его структурных элементов. Сравнение генома человека и генома других живых организмов. /Ср/	2	8	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
<b>Раздел 5. Эпигенетические механизмы наследования у человека.</b>				
5.1	Эпигенетические механизмы наследования у человека. /Лек/	2	2	Л1.1 Л1.2 Л1.4 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
5.2	Эпигенетические механизмы наследования у человека. /Пр/	2	2	Л1.1 Л1.4 Л1.1 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6



5.3	Эпигенетические механизмы наследования у человека. /Лаб/	2	2	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
5.4	Митохондриальная ДНК и её особенности. Геномный импринтинг. Роль рекомбинации в развитии аномальных фенотипов. Горизонтальная передача генов у человека. /Ср/	2	6	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
<b>Раздел 6. Генетические аспекты эволюции человека. Антропогенез</b>				
6.1	Генетические аспекты эволюции человека. Антропогенез /Лек/	2	2	Л1.4 Л1.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
6.2	Генетические аспекты эволюции человека. Антропогенез /Пр/	2	2	Л1.1 Л1.1 Л1.4 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
6.3	Генетические аспекты эволюции человека. Антропогенез /Лаб/	2	2	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
6.4	Генетические аспекты происхождения человека. Эволюция гоминид. Эволюция хромосом. Молекулярная эволюция. Эволюция человека и генетическое будущее человечества. /Ср/	2	6	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
<b>Раздел 7. Социальные аспекты генетики человека</b>				
7.1	Социальные аспекты генетики человека /Лек/	2	1	Л1.1 Л1.4 Л1.6 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
7.2	Социальные аспекты генетики человека /Пр/	2	1	Л1.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
7.3	Социальные аспекты генетики человека /Лаб/	2	1	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
7.4	Генетика социальных групп. Групповой отбор как фактор антропо- и социогенеза. /Ср/	2	5,8	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
<b>Раздел 8. Экологическая генетика. Фармакогенетика.</b>				
8.1	Экологическая генетика. Фармакогенетика. /Лек/	2	2	Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
8.2	Экологическая генетика. Фармакогенетика. /Пр/	2	2	Л1.3 Л1.4 Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
8.3	Экологическая генетика. Фармакогенетика. /Лаб/	2	2	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
8.4	Изменения наследственных структур индуцированный мутационный процесс. Патологические проявлений экспрессии генов на специфические факторы среды. Изменения генофонда популяций в результате нарушения генетического равновесия между основными популяционными процессами (мутационный процесс, отбор, миграция, дрейф генов /Ср/	2	9	Л2.3 Л2.4 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6
<b>Раздел 9. Иная контактная работа</b>				



9.1 Индивидуальные консультации, текущий контроль /ИКР/

2

9,2

## 6. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

### 6.1. Перечень видов оценочных средств

Устный опрос, заслушивание рефератов, экзамен

### 6.2. Типовые контрольные задания и иные материалы для текущей аттестации

Примерные вопросы для устного опроса:

- 1) Человек как уникальный объект для генетических исследований.
- 2) Основные направления развития современной генетики
- 3) Генетические аспекты современной медицины.
- 4) Норма и патология с точки зрения медицинской генетики.
- 5) ВПР и микроаномалии развития у человека как предикторы поражения генома.
- 6) Представление о различиях формирования наследственных заболеваний в зависимости от характера мутации и условий среды.
- 7) Особенности строения генома человека по сравнению с гоминидами.
- 8) Характеристика функционирования митохондриальной ДНК Человека.
- 9) Генетическая детерминированность антропогенеза.
- 10) Проблема мутагенеза применимо к человеку.
- 11) Особенности формирования генофонда в урбанистических популяциях.
- 12) Индивидуальный подбор фармакологических -препаратов на основе особенностей генома.

Темы реферативных сообщений:

1. Перспективы развития генетики на современном этапе.
2. Генетическое будущее человечества.
3. Проблемы изучения генома человека, геномная паспортизация.
4. Генетические проблемы медицинской генетики.
5. геномная и генетическая терапия, медико-генетическое консультирование.
6. Проблемы профилактики наследственных заболеваний.
7. Современные биотехнологии и геном человека, этические аспекты.
8. Понятие о наследственных заболеваниях и заболеваниях с наследственной предрасположенностью.
9. Эпигенетические заболевания человека.
10. Организация медико-генетической помощи населению на современном этапе.
11. История медицинской генетики.
12. Адаптивный и дезадаптивный генотип.

### 6.3. Типовые контрольные вопросы и задания для промежуточной аттестации

Вопросы к экзамену:

1. Роль и место генетики человека в системе современного естествознания и медико-биологических знаний.
2. Основные достижения и перспективы развития современной генетики человека.
3. Теоретические предпосылки развития медицинской генетики.
4. Организационные основы медико-генетической службы в России и за рубежом.
5. Классификация наследственных заболеваний.
6. Характеристика Хромосомных синдромов.
7. Характеристика менделирующих заболеваний.
8. Особенности строения митохондриальной ДНК у человека. Понятие о митохондриальных заболеваниях.
9. Общая характеристика генома человека.
10. Геномный импринтинг и проблема метилирования ДНК.
11. Особенности генома человека и других организмов.
12. Роль рекомбинации в формировании дезадаптивных фенотипов у человека.
13. Значение горизонтальной передачи генетической информации в эволюции человека.
14. Генетические аспекты происхождения человека.
15. Особенности эволюционных процессов у человека на современном этапе.
16. Эволюция хромосом и ДНК человека.
17. Особенности генофонда больших урбанистических популяций и изолятов.
18. Генетические предпосылки социальной стратификации людей.
19. Экологическая нестабильность и факторы мутагенеза в современных популяциях человека.
20. Патологические проявления экспрессии генов на специфические факторы среды.
21. Общие представления о фармакологической генетике.



22. Подбор медикаментозных средств на основе особенностей генотипа.

**6.4. Критерии оценивания**

Требования (критериальные показатели) к устному фронтальному поименному опросу

Неудовлетворительно:

Полнота ответа – Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, отсутствуют межпредметные связи.

Структурированность – Нет.

Логика изложения – Отсутствует логика в изложении материала.

Ответы на дополнительные вопросы – Нет.

Удовлетворительно:

Полнота ответа – Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, ответ отличается низким уровнем самостоятельности.

Структурированность – Не всегда прослеживается четкость и структурированность.

Логика изложения – Не всегда прослеживается логика изложения материала.

Ответы на дополнительные вопросы – Затрудняется с ответами, ответ отличается низкой самостоятельностью.

Хорошо:

Полнота ответа – Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью.

Структурированность – Ответ структурирован, грамотен, обстоятелен.

Логика изложения – Корректно и логически стройно его излагает ответ.

Ответы на дополнительные вопросы – Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, не всегда ответы на дополнительные вопросы отличаются полнотой, структурированностью.

Отлично:

Полнота ответа – Студент полно излагает учебный материал на основе лекций и дополнительной литературы, осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и уяснил взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для приобретения профессии.

Структурированность – Ответ структурирован, грамотен, обстоятелен.

Логика изложения – Корректно и логически стройно его излагает ответ.

Ответы на дополнительные вопросы – Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, ответы на дополнительные вопросы характеризуются полнотой, структурированностью.

Описание критериев оценивания компетенций для реферата и презентации

Неудовлетворительно:

Полнота ответа – Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, отсутствуют межпредметные связи.

Структурированность, логичность – Нет логичности, структурированности.

Наглядность – Нет.

Доступность усвоения материала студентами-сокурсниками – Материал не содержит фактов, материалов, необходимых для формирования компетенций бакалавра- биолога или непонятен.

Ответы на дополнительные вопросы – Нет.

Удовлетворительно:

Полнота ответа – Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, ответ отличается низким уровнем самостоятельности.

Структурированность, логичность – Не всегда прослеживается логичность.

Наглядность – Нет.

Доступность усвоения материала студентами-сокурсниками – Доступен, не представлен в форме, затрудняющей восприятие, не все вопросы освещены.

Ответы на дополнительные вопросы – Затрудняется с ответами, ответ отличается низкой самостоятельностью.

Хорошо:

Полнота ответа – Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью.

Структурированность, логичность – Корректно и логически стройно его излагает ответ.



Наглядность – Да.

Доступность усвоения материала студентами-сокурсниками – Материал доступен и полезен сокурсникам.

Ответы на дополнительные вопросы – Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, не всегда ответы на дополнительные вопросы отличаются полнотой, структурированностью.

Отлично:

Полнота ответа – Студент полно излагает учебный материал на основе лекций и дополнительной литературы, осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и уяснил взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для приобретения профессии.

Структурированность, логичность – Корректно и логически стройно его излагает ответ.

Наглядность – Да.

Доступность усвоения материала студентами-сокурсниками – Материал доступен и полезен сокурсникам.

Ответы на дополнительные вопросы – Не затрудняется с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, ответы на дополнительные вопросы характеризуются полнотой, структурированностью.

Критерии оценивания критерии экзаменационных вопросов:

Отлично

Студент глубоко и полно владеет содержанием учебно-программного материала; исчерпывающе, последовательно, корректно и логически стройно его излагает. не затрудняясь с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, показывает знания монографического материала. правильно обосновывает принятие решения; владеет навыками и приемами выполнения практических работ; обнаруживает умение самостоятельно ставить задачи, обобщать и излагать материал, формулировать выводы; при изложении материала осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и уяснил взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для приобретения профессии.

Хорошо

Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью, глубиной и полнотой; в ответе на вопрос не допускает существенных неточностей; может правильно применить теоретические положения и владеет необходимыми навыками при выполнении практических задач.

Удовлетворительно

Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении материала и испытывает затруднения в выполнении практических заданий. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности.

Неудовлетворительно

Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, отсутствует логика в изложении материала, отсутствуют межпредметные связи.

## 7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### 7.1. Рекомендуемая литература

#### 7.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Ресурс
Л1.1	Азова М. М., под ред., Гигани О. Б., Гигани О. О., Желудова Е. М., Щипков В. П.	Генетика человека с основами медицинской генетики (для СПО). Учебник: учебник ( <a href="https://book.ru/book/929432">https://book.ru/book/929432</a> )	Москва : КноРус, 2018	ЭБС
Л1.2	Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В.	Медицинская генетика: учебник ( <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html</a> )	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014	ЭБС
Л1.3	Васильева Е. Е.	Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо ( <a href="https://e.lanbook.com/book/282359">https://e.lanbook.com/book/282359</a> )	Санкт- Петербург : Лань, 2023	ЭБС



	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Ресурс
Л1.4	Кургуз Р. В., Киселева Н. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо ( <a href="https://e.lanbook.com/book/282398">https://e.lanbook.com/book/282398</a> )	Санкт-Петербург : Лань, 2023	ЭБС
Л1.5	Нахаева В. И.	Биология: генетика. Практический курс: учебное пособие для спо ( <a href="https://urait.ru/bcode/516123">https://urait.ru/bcode/516123</a> )	Москва : Юрайт, 2023	ЭБС
Л1.6	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для спо ( <a href="https://urait.ru/bcode/518544">https://urait.ru/bcode/518544</a> )	Москва : Юрайт, 2023	ЭБС
Л1.7	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для спо ( <a href="https://urait.ru/bcode/519249">https://urait.ru/bcode/519249</a> )	Москва : Юрайт, 2023	ЭБС

### 7.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Ресурс
Л2.1	Жимулев И. Ф.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие ( <a href="https://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=57409">https://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=57409</a> )	Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007	ЭБС
Л2.2	Картель Н. А., Макеева Е. Н., Мезенко А. М.	Генетика. Энциклопедический словарь: словарь ( <a href="https://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=86680">https://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=86680</a> )	Минск : Белорусская наука, 2011	ЭБС
Л2.3	Джонс К. Л., Азов А. Г., Иванова И. А., Мишарин А. В., Рабиева Н. А., Руденская Г. Е.	Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту: атлас-справочник	Москва: Практика, 2011	
Л2.4	Гнатик Е. Н.	Генетика человека: былое и грядущее : [монография]	Москва: [Ленанд, 2015]	
Л2.5	Азова М. М., под ред., Гигани О. Б., Гигани О. О., Желудова Е. М., Щипков В. П.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник ( <a href="https://book.ru/book/943241">https://book.ru/book/943241</a> )	Москва : КноРус, 2022	ЭБС
Л2.6	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо ( <a href="https://urait.ru/bcode/512989">https://urait.ru/bcode/512989</a> )	Москва : Юрайт, 2023	ЭБС

### 7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	1. Генетика и наследственность [Электронный ресурс]: Материалы по генетике. – Режим доступа: <a href="http://genopus.ru/">http://genopus.ru/</a> , свободный. (Дата обращения: 22.09.2018).
Э2	2. База знаний по биологии человека [Электронный ресурс]: Генетика. – Режим доступа: <a href="http://humbio.ru/humbio/genetics.htm">http://humbio.ru/humbio/genetics.htm</a> , свободный. (Дата обращения: 18.10.2018).
Э3	3. Научная библиотека Челябинского государственного университета [Электронный ресурс]: [сайт] / Челябин. гос. ун-т. – Челябинск, [2001-]. – Режим доступа: <a href="http://www.lib.csu.ru/">http://www.lib.csu.ru/</a> , свободный. – Загл. с экрана (Дата обращения: 18.10.2018).
Э4	4. Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU [Электронный ресурс]: научная электронная библиотека [научной периодики на русском языке]. — Москва, [1999-]. - Доступ к полным текстам после регистрации из сети ЧелГУ. – URL: <a href="http://elibrary.ru/defaultx.asp">http://elibrary.ru/defaultx.asp</a> (Дата обращения: 18.10.2018).
Э5	5. По биологии [Электронный ресурс]: Учебные-материалы. Основы-генетики. – Режим доступа: <a href="http://побиологии.рф/Учебные-материалы/Основы-генетики">http://побиологии.рф/Учебные-материалы/Основы-генетики</a> , свободный. (Дата обращения: 22.09.2018).
Э6	6. Современная медицина [Электронный ресурс]: Генетика. – Режим доступа: <a href="http://dommedika.com/1.html">http://dommedika.com/1.html</a> , свободный. (Дата обращения: 18.10.2018).

### 7.3 Перечень информационных технологий

#### 7.3.1 Программное обеспечение



MS Office365

LMS Moodle

Adobe Reader

### 7.3.2 Профессиональные базы данных и информационно-справочные системы

Научная библиотека Челябинского государственного университета [Электронный ресурс]: [сайт] / Челяб. гос. ун-т. – Челябинск, [2001-]. – Режим доступа: <http://www.lib.csu.ru/>, свободный.

Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU [Электронный ресурс] : научная электронная библиотека [научной периодики на русском языке ]. — Москва, [1999-]. - Доступ к полным текстам после регистрации из сети ЧелГУ. – URL: <http://elibrary.ru/defaultx.asp>

## 8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«Для реализации дисциплины используются учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы.

Проведение лекционных и практических занятий осуществляется в учебной аудитории вместимостью не менее 40 человек. Учебные аудитории укомплектованы специализированной мебелью (учебные столы со стульями) и техническими средствами обучения (проектором, проекционным экраном и компьютером для демонстрации презентаций).

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, в виде слайд-презентации:

1. Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний

2. Медицинская генетика. Структура наследственной патологии.

3. Характеристика генетических заболеваний.

4. Особенности строения генома человека

5. Эпигенетические механизмы наследования у человека.

6. Генетические аспекты эволюции человека. Антропогенез

7. Социальные аспекты генетики человека

8. Экологическая генетика. Фармакогенетика.

Учебные лаборатории укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения: учебные столы со стульями рассчитанные на не менее 15 человек, микроскопы, лабораторный инвентарь, химические реактивы.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с подключением к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета».

## 9. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Для наиболее эффективного достижения результата изучения дисциплины «Генетика человека» студент должен не только исправно посещать лекции, но и усваивать лекционный материал, а также информацию, получаемую на лабораторных и практических занятиях. При возникновении вопросов, возникающих в процессе освоения нового материала, студент обязательно должен обращаться за их разъяснением к преподавателю.

Самостоятельная работа направлена на закрепление и углубление знаний, полученных на аудиторных занятиях, а также на изучение дополнительной литературы (пособий, журналов, публикаций и т.д.) Самостоятельная работа студентов включает в себя самостоятельное изучение тем и вопросов, не вошедших в лекционный курс, но необходимых для усвоения дисциплины. Для успешной работы студент использует список литературы, рекомендуемый преподавателем, а также может самостоятельно получать дополнительную информацию, изучая журнальные статьи и пользуясь возможностями интернета.



При обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья электронное обучение, дистанционные образовательные технологии предусматривают возможность приема-передачи информации в доступных для них формах.

Реализация дисциплины с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий (далее – ЭО, ДОТ) осуществляется на основании «Положения о реализации основных и дополнительных образовательных программ с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий в федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Челябинский государственный университет», «Положения о порядке зачета обучающимися по основным профессиональным образовательным программам высшего образования в ФГБОУ ВО «ЧелГУ» результатов освоения в организациях, осуществляющих образовательную деятельность, учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей), практик, дополнительных образовательных программ» посредством электронной информационно-образовательной среды ФГБОУ ВО «ЧелГУ». В исключительных случаях (форс-мажор и т.п.) при реализации образовательной деятельности с применением ЭО, ДОТ могут применять компоненты, не входящие в перечень электронной информационно-образовательной среды.

## 10. СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ОБУЧАЮЩИМИСЯ С ИНВАЛИДНОСТЬЮ И ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с использованием специальных технических средств и голо информационных технологий, предоставляемых Ресурсным учебно-методическим центром по обучению инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья ЧелГУ по запросу обучающегося.

1. Мобильные специальные технические средства для лиц с нарушениями зрения: портативный компьютер с вводом/выводом шрифтом Брайля с синтезатором речи «E1Braille-W14J G2»; ноутбуки с программной экранного доступа NVDA; электронные увеличители для удаленного просмотра; видеувеличители портативные; тифлоплеер; цифровые диктофоны.

2. Мобильные специальные технические средства для лиц с нарушениями слуха: система свободного звукового поля со встроенной совместимостью с FM-устройствами; радиоклассы «Сонет-PCM» с передатчиком, заушным индуктором и индукционной петлей; система информационная для слабослышащих переносная «Исток» А2 со встроенным плеером – звуковым информатором; документ-камера; программируемые слуховые аппараты индивидуального пользования.

3. Ассистивные информационные технологии: программное обеспечение экранного доступа с синтезом речи NVDA; программы экранного увеличения; программы речевого синтеза для компьютеров и ноутбуков; программы речевого синтеза для мобильных устройств; экранная клавиатура; экранная лупа.

При необходимости для обучающихся с нарушениями зрения на рабочих местах для проведения практических или лабораторных занятий устанавливается специальное программное обеспечение (программа речевой навигации NVDA, речевые синтезаторы, экранные лупы).

В учебные аудитории обеспечивается беспрепятственный доступ для обучающихся инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья. В каждой аудитории, где обучаются инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, предусматривается соответствующее количество мест для обучающихся с учетом нарушений их здоровья.

Для освоения дисциплины инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья предоставляется доступ к печатным источникам, имеющимся в научной библиотеке ЧелГУ, с помощью специальных технических средств; доступ к электронным источникам, представленным в форме электронного документа в фонде научной библиотеки ЧелГУ или электронно-библиотечных системах, с помощью специальных технических и программных средств (рабочее место для незрячего пользователя с программным обеспечением экранного доступа с синтезом речи NVDA, рабочее место с компьютерным роллером и клавиатурой Clevy с большими кнопками и с разделяющей клавиши накладкой).

Учебно-методические материалы для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла,
- в печатной форме шрифтом Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме,



- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла.

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья освоение дисциплины может быть частично или полностью осуществлено с использованием дистанционных образовательных технологий (Moodle, Adobe Connect Pro и пр.).

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья используется индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумевается две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации направлены на индивидуализацию обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине обеспечивается выполнение следующих дополнительных требований в зависимости от индивидуальных особенностей, обучающихся:

- а) инструкция по порядку проведения процедуры оценивания предоставляется в доступной форме (устно, в письменной форме, в письменной форме шрифтом Брайля, устно с использованием услуг сурдопереводчика);
- б) доступная форма предоставления заданий оценочных средств (в печатной форме, в печатной форме увеличенным шрифтом, в печатной форме шрифтом Брайля, в форме электронного документа, задания зачитываются ассистентом, задания предоставляются с использованием сурдоперевода);
- в) доступная форма предоставления ответов на задания (письменно на бумаге, набор ответов на компьютере, письменно шрифтом Брайля, с использованием услуг ассистента, устно).

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предусматривается использование технических средств, необходимых им в связи с их индивидуальными особенностями. Эти средства могут быть предоставлены ЧелГУ или могут использоваться собственные технические средства. При необходимости инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья предоставляется дополнительное время для подготовки ответа на задания, процедура оценивания результатов обучения по дисциплине может проводиться в несколько этапов.

Проведение процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья допускается с использованием дистанционных образовательных технологий.

