

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования "Пермский
государственный национальный исследовательский
университет"**

Кафедра ботаники и генетики растений

Авторы-составители: **Шибанова Наталья Леонидовна
Данилова Мария Александровна**

Рабочая программа дисциплины

HUMAN GENETICS

Код УМК 95597

Утверждено
Протокол №8
от «15» апреля 2019 г.

Пермь, 2019

1. Наименование дисциплины

Human genetics

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина входит в вариативную часть Блока « С.1 » образовательной программы по направлениям подготовки (специальностям):

Специальность: **33.05.01** Фармация

направленность Программа широкого профиля (для иностранных граждан)

3. Планируемые результаты обучения по дисциплине

В результате освоения дисциплины **Human genetics** у обучающегося должны быть сформированы следующие компетенции:

33.05.01 Фармация (направленность : Программа широкого профиля (для иностранных граждан))

ОПК.1 Владеет базовыми знаниями о современной научной картине мира на основе положений, законов и методов математических и естественных наук

Индикаторы

ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук

4. Объем и содержание дисциплины

Направления подготовки	33.05.01 Фармация (направленность: Программа широкого профиля (для иностранных граждан))
форма обучения	очная
№№ триместров, выделенных для изучения дисциплины	8
Объем дисциплины (з.е.)	3
Объем дисциплины (ак.час.)	108
Контактная работа с преподавателем (ак.час.), в том числе:	42
Проведение лекционных занятий	14
Проведение практических занятий, семинаров	28
Самостоятельная работа (ак.час.)	66
Формы текущего контроля	Входное тестирование (1) Итоговое контрольное мероприятие (1) Письменное контрольное мероприятие (6)
Формы промежуточной аттестации	Зачет (8 триместр)

5. Аннотированное описание содержания разделов и тем дисциплины

1 semester

Introduction. Methods of human genetics study.

Object, purpose and objectives of human genetics

Object, purpose and objectives of human genetics

Classic methods of genetics

Classic genetics, Mendelian laws. Monohybrid, dihybrid crosses. Sex-linked inheritance. Populational genetics.

Special methods of human genetics

Special methods of human genetics. Family tree analysis.

Human genome

Genetic information organization

Human genome. Human Genome Project. Reference genomes. Human genome structure.

Human chromosomes and gene structure

Chromosome structure. Human karyotype. Gene structure.

Genetic disorders

Classification of genetic disorders

Classification of human genetic disorders. Mutations.

Clinical genetics

Description of main human genetic disorders symptoms. Human traits data bases.

Final test

final mcq test

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Освоение дисциплины требует систематического изучения всех тем в той последовательности, в какой они указаны в рабочей программе.

Основными видами учебной работы являются аудиторные занятия. Их цель - расширить базовые знания обучающихся по осваиваемой дисциплине и систему теоретических ориентиров для последующего более глубокого освоения программного материала в ходе самостоятельной работы. Обучающемуся важно помнить, что контактная работа с преподавателем эффективно помогает ему овладеть программным материалом благодаря расстановке необходимых акцентов и удержанию внимания интонационными модуляциями голоса, а также подключением аудио-визуального механизма восприятия информации.

Самостоятельная работа преследует следующие цели:

- закрепление и совершенствование теоретических знаний, полученных на лекционных занятиях;
- формирование навыков подготовки текстовой составляющей информации учебного и научного назначения для размещения в различных информационных системах;
- совершенствование навыков поиска научных публикаций и образовательных ресурсов, размещенных в сети Интернет;
- самоконтроль освоения программного материала.

Обучающемуся необходимо помнить, что результаты самостоятельной работы контролируются преподавателем во время проведения мероприятий текущего контроля и учитываются при промежуточной аттестации.

Обучающимся с ОВЗ и инвалидов предоставляется возможность выбора форм проведения мероприятий текущего контроля, альтернативных формам, предусмотренным рабочей программой дисциплины. Предусматривается возможность увеличения в пределах 1 академического часа времени, отводимого на выполнение контрольных мероприятий.

Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации.

При проведении текущего контроля применяются оценочные средства, обеспечивающие передачу информации, от обучающегося к преподавателю, с учетом психофизиологических особенностей здоровья обучающихся.

7. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

При самостоятельной работе обучающимся следует использовать:

- конспекты лекций;
- литературу из перечня основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля);
- текст лекций на электронных носителях;
- ресурсы информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимые для освоения дисциплины;
- лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение из перечня информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине;
- методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная:

1. Robert C. Elston. Statistical Human Genetics. Methods and Protocols / Robert C. Elston // Publisher Name: Humana Press, New York, NY, 2017. — 689 p. — ISBN 978-1-4939-7274-6. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система SpringerLink : [сайт]. <https://link.springer.com/book/10.1007/978-1-4939-7274-6>

Дополнительная:

1. Heschl A. The intelligent genome: On the origin of the human mind by mutation and selection / A. Heschl. - Berlin: Springer, 2002, ISBN 3-540-67166-8. - 362.

2. Palladino M. A. Understanding the Human Genome Project / M. A. Palladino. - San Francisco: Benjamin Cummings, 2002, ISBN 0-8053-6774-8. - 36.

3. Reece R. Analysis of Genes and Genomes / R. Reece. - Chichester: Wiley, 2004, ISBN 0-470-84380-2. - 469. - Bibliogr. ref.: p. 417-457

9. Перечень ресурсов сети Интернет, необходимых для освоения дисциплины

При освоении дисциплины использование ресурсов сети Интернет не предусмотрено.

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

Образовательный процесс по дисциплине **Human genetics** предполагает использование следующего программного обеспечения и информационных справочных систем:

presentation materials (slides on the topics of lectures and practical classes);

on-line access to the Electronic Library System (ELS) and Online Mendelian Inheritance in Man library (OMIM) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>

access to the electronic information and educational environment of the university.

List of required licensed and (or) free software:

- 1) office suite of applications (word processor, program for preparing electronic presentations);
- 2) a program for demonstrating video materials (player);
- 3) an application that allows you to view and play the media content of PDF files;
- 4) programs for viewing and editing digital images;
- 5) programs for viewing and editing DjVu-files.
- 6) internet browser.

The discipline does not provide for the use of specialized software

При освоении материала и выполнения заданий по дисциплине рекомендуется использование материалов, размещенных в Личных кабинетах обучающихся ЕТИС ПГНИУ (**student.psu.ru**).

При организации дистанционной работы и проведении занятий в режиме онлайн могут использоваться:

система видеоконференцсвязи на основе платформы BigBlueButton (<https://bigbluebutton.org/>).

система LMS Moodle (<http://e-learn.psu.ru/>), которая поддерживает возможность использования текстовых материалов и презентаций, аудио- и видеоконтент, а так же тесты, проверяемые задания, задания для совместной работы.

система тестирования Indigo (<https://indigotech.ru/>).

11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

To conduct lectures, a classroom is required, equipped with specialized furniture, demonstration equipment (projector, screen, computer / laptop) with appropriate software, chalk (s) or marker board.

To conduct practical classes, a classroom is required, equipped with specialized furniture, demonstration equipment (projector, screen, computer / laptop) with appropriate software, chalk (s) or marker board. 2 practical lessons should be carried out in a computer class.

For independent work, the premises of the Scientific Library of Perm State National Research University are required. The premises of the Scientific Library of PSNIU provide access to local and global networks.

To carry out ongoing monitoring and intermediate certification, group and individual consultations, a classroom is required, equipped with specialized furniture, demonstration equipment (projector, screen, computer / laptop) with appropriate software, chalk (and) or marker board.

Помещения научной библиотеки ПГНИУ для обеспечения самостоятельной работы обучающихся:

1. Научно-библиографический отдел, корп.1, ауд. 142. Оборудован 3 персональными компьютера с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

2. Читальный зал гуманитарной литературы, корп. 2, ауд. 418. Оборудован 7 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

3. Читальный зал естественной литературы, корп.6, ауд. 107а. Оборудован 5 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

4. Отдел иностранной литературы, корп.2 ауд. 207. Оборудован 1 персональным компьютером с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

5. Библиотека юридического факультета, корп.9, ауд. 4. Оборудована 11 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

6. Читальный зал географического факультета, корп.8, ауд. 419. Оборудован 6 персональными компьютерами с доступом к локальной и глобальной компьютерным сетям.

Все компьютеры, установленные в помещениях научной библиотеки, оснащены следующим программным обеспечением:

Операционная система ALT Linux;

Офисный пакет Libreoffice.

Справочно-правовая система «КонсультантПлюс»

**Фонды оценочных средств для аттестации по дисциплине
Human genetics**

**Планируемые результаты обучения по дисциплине для формирования компетенции.
Индикаторы и критерии их оценивания**

ОПК.1

Владеет базовыми знаниями о современной научной картине мира на основе положений, законов и методов математических и естественных наук

Компетенция (индикатор)	Планируемые результаты обучения	Критерии оценивания результатов обучения
<p>ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук</p>	<p>Understands the details of human genome organization, knows the patterns of genetic disorders inheritance and some important human traits inheritance, understands the practical aspects of knowledge of human genetics. Понимает особенности организации человеческого генома, имеет представление о наследовании предрасположенности к заболеваниям и других важных признаков человека и практических аспектах использования знаний о генетике человека.</p>	<p style="text-align: center;">Неудовлетворительн</p> <p>Does not know the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies. Does not know specific methods of human genetics studies and can not apply them. Does not know the basic laws of classic genetics and can not apply them for human genetics studies. Can not use the method of genetics analysis (5 and more mistakes while solving problems of this type). Does not know the details of human genome organization, can not work with specific data bases (5 or more mistakes in the tasks of such type). Does not know the examples of human features inheritance, can not name the symptoms of common genetic disorders (can name 5 or less).</p> <p style="text-align: center;">Удовлетворительн</p> <p>Knows the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies. Knows specific methods of human genetics studies and can apply them (1 - 2 mistakes in the tasks of such type). Knows the basic laws of classic genetics and can apply them for human genetics studies. Can use the method of genetics analysis (3 - 4 mistakes in the tasks of such type). Knows the details of human genome organization, can work with specific data bases (3 - 4 mistakes in the tasks of such type). Knows the examples of human features inheritance, can name the symptoms of common genetic disorders.(can name more than 5, but less than 10),</p>

Компетенция (индикатор)	Планируемые результаты обучения	Критерии оценивания результатов обучения
		<p style="text-align: center;">Хорошо</p> <p>Knows the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies. Knows specific methods of human genetics studies and can apply them (1 - 2 mistakes in the tasks of such type). Knows the basic laws of classic genetics and can apply them for human genetics studies. Can use the method of genetics analysis (1 - 2 mistakes in the tasks of such type). Knows the details of human genome organization, can work with specific data bases (1 - 2 mistakes in the tasks of such type). Knows the examples of human features inheritance, can name the symptoms of common genetic disorders.(can name more than 10, but less than 15),</p> <p style="text-align: center;">Отлично</p> <p>Knows the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies. Knows specific methods of human genetics studies and can apply them. Knows the basic laws of classic genetics and can apply them for human genetics studies. Can use the method of genetics analysis. Knows the details of human genome organization, can work with specific data bases. Knows the examples of human features inheritance, can name more than 15 symptoms of common genetic disorders.</p>

Оценочные средства текущего контроля и промежуточной аттестации

Схема доставки : Базовая

Вид мероприятия промежуточной аттестации : Зачет

Способ проведения мероприятия промежуточной аттестации : Оценка по дисциплине в рамках промежуточной аттестации определяется на основе баллов, набранных обучающимся на контрольных мероприятиях, проводимых в течение учебного периода.

Максимальное количество баллов : 100

Конвертация баллов в отметки

«отлично» - от 81 до 100

«хорошо» - от 61 до 80

«удовлетворительно» - от 48 до 60

«неудовлетворительно» / «незачтено» менее 48 балла

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
Входной контроль ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Object, purpose and objectives of human genetics Входное тестирование	Knows the place of genetics in the system of biological science Knows basic genetic terms Knows the structure of DNA and RNA
ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Classic methods of genetics Письменное контрольное мероприятие	Knows the basic laws of classic genetics and can apply them for human genetics studies. Can use the method of genetics analysis.
ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Special methods of human genetics Письменное контрольное мероприятие	Knows the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies. Knows specific methods of human genetics studies and can apply them.
ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Genetic information organization Письменное контрольное мероприятие	Knows the detail of genome organization, gene structure Knows the stages of replication, transcription and translation. Knows the ways of gene expression regulation Can distinguish procaryotic and eucariotic gene structure.

Компетенция (индикатор)	Мероприятие текущего контроля	Контролируемые элементы результатов обучения
ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Human chromosomes and gene structure Письменное контрольное мероприятие	Knows the details of human genome organization, can work with specific data bases.
ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Classification of genetic disorders Письменное контрольное мероприятие	Knows the general classification of human genetic disorders, knows the classification of mutations, knows the main kinds of DNA repair.
ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Clinical genetics Письменное контрольное мероприятие	Knows the examples of human features inheritance, can name the symptoms of 15 - 20 common genetic disorders.
ОПК.1.1 Имеет представление о научной картине мира на основе положений, законов и закономерностей естественных наук	Final test Итоговое контрольное мероприятие	Knows the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies. Knows specific methods of human genetics studies and can apply them. Knows the basic laws of classic genetics and can apply them for human genetics studies. Can use the method of genetics analysis. Knows the details of human genome organization, can work with specific data bases. Knows the examples of human features inheritance, can name the symptoms of 15 - 20 common genetic disorders.

Спецификация мероприятий текущего контроля

Object, purpose and objectives of human genetics

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **.2 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **0**

Проходной балл: **0**

Показатели оценивания	Баллы
Knows basic genetic terms	4

Knows the structure of DNA and RNA	4
Knows the place of genetics in the system of biological science	2

Classic methods of genetics

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **.5 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **15**

Проходной балл: **7**

Показатели оценивания	Баллы
Can use the method of genetics analysis.	6
Knows the basic laws of classic genetics	5
Can apply the basic laws of classic genetics for human genetics studies.	4

Special methods of human genetics

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **10**

Проходной балл: **5**

Показатели оценивания	Баллы
Can apply specific methods of human genetics studies .	7
Knows the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies.	4
Knows specific methods of human genetics studies.	4

Genetic information organization

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **.5 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставляемый за мероприятие промежуточной аттестации: **15**

Проходной балл: **7**

Показатели оценивания	Баллы
Knows the stages of replication, transcription and translation.	3
Knows the ways of gene expression regulation	3
Can distinguish procaryotic and eucariotic gene structure.	2
Knows the detail of genome organization, gene structure	2

Human chromosomes and gene structure

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **.5 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставяемый за мероприятие промежуточной аттестации: **10**

Проходной балл: **5**

Показатели оценивания	Баллы
Can work with specific data bases.	5
Knows the details of human genome organization	5

Classification of genetic disorders

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **.5 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставяемый за мероприятие промежуточной аттестации: **10**

Проходной балл: **5**

Показатели оценивания	Баллы
Knows the classification of mutations, knows the main kinds of DNA repair.	6
Knows the general classification of human genetic disorders	4

Clinical genetics

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **.2 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставяемый за мероприятие промежуточной аттестации: **10**

Проходной балл: **5**

Показатели оценивания	Баллы
Can name the symptoms of 15 - 20 common genetic disorders.	5
Knows the examples of human features inheritance	5

Final test

Продолжительность проведения мероприятия промежуточной аттестации: **1 часа**

Условия проведения мероприятия: **в часы аудиторной работы**

Максимальный балл, выставяемый за мероприятие промежуточной аттестации: **30**

Проходной балл: **14**

Показатели оценивания	Баллы
Knows the details of human genome organization, can work with specific data bases.	8
Knows the laws in the field of human genetics studies, moral and ethic aspects of such studies.	8
Knows specific methods of human genetics studies and can apply them.	7
Knows the examples of human features inheritance, can name the symptoms of 15 - 20 common genetic disorders.	7
Knows the basic laws of classic genetics and can apply them for human genetics studies. Can use the method of genetics analysis.	7