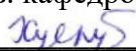



МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:  
на заседании кафедры генетики и  
фундаментальной медицины  
протокол № 14 от «26» июня 2020 г.  
Зав. кафедрой  
 / Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:  
Председатель УМК биологического  
факультета  
 / М.И. Гарипова

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Дисциплина Геномика человека


Базовая часть

**программа магистратуры**

Направление подготовки (специальность)  
06.04.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки  
Геномная медицина, Медико-биологические науки, Биохимия и биотехнология

Квалификация  
магистр

Разработчик (составитель)      доцент, к.б.н.	 / Прокофьева Д.С.
---	---

Для приема: 2021

Уфа – 2021 г.

Составитель / составители: Д.С. Прокофьева, к.б.н., доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины

Рабочая программа дисциплины утверждена на заседании кафедры протокол от «26» июня 2021 г. № 14

Заведующий кафедрой

Хуснутдинова Э.К. / Хуснутдинова Э.К./

## Список документов и материалов

Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	4
Место дисциплины в структуре образовательной программы	5
Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	6
Фонд оценочных средств по дисциплине	6
4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	6
4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	8
Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	17
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	17
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	18
Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	18

**1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы**  
(с ориентацией на карты компетенций)

В результате освоения образовательной программы обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине:

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
	Знать основные биологические законы, их историю и логику развития Знать основные философские категории и специфику их применения при анализе поведения биологических объектов	ОК 1 – способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
	1. Знать основные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации 2. Знать основные закономерности и современные достижения биологических наук, основанные на использовании компьютерных технологий 3. Знать принципы хранения и обработки информации о биологических объектах и основное программное обеспечение в этой области	ОПК-7 - готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач	
	Знать: методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований	ПКЗ - способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	
	Уметь Применять основные приемы научного мышления при постановке экспериментов и оценке их результатов применять основные приемы научного познания при классификации живых систем и механизмов их функционирования	ОК 1 – способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	

	<p>Уметь решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов в статистических пакетах программ</p> <p>Уметь анализировать результаты экспериментов с использованием современного программного обеспечения (в том числе — баз данных) и компьютерных технологий</p>	<p>ОПК-7 - готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач</p>
	<p>Уметь: использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии для решения обще профессиональных задач</p>	<p>ПКЗ - способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)</p>
	<p>Владеть понятийным и терминологическим аппаратом теории научного познания: индукция и дедукция, анализ и синтез и т.д.</p>	<p>ОК 1 – способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>
	<p>1. Понятийным и терминологическим аппаратом используемых в трудовой деятельности пакетов программ и баз данных</p> <p>Владеть основными методами анализа биологических объектов, основанными на применении компьютерной техники</p>	<p>ОПК-7 - готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач</p>
	<p>Владеть: навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии, а также имеющиеся пакеты компьютерных программ и базы данных</p>	<p>ПКЗ - способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)</p>

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Геномика человека» относится к базовой части. Дисциплина изучается на 1 курсе в 1 семестре.

Цели изучения дисциплины:

**1. Целью** освоения курса Геномика человека является ознакомление с концептуальными основами геномики как современной комплексной фундаментальной дисциплины об организации, структуре и функционировании геномов.

**2. Задачи курса:**

- ознакомление студентов с теоретическими вопросами путей формирования и эволюции протеомов, формирование общего молекулярного мировоззрения на основе знания о механизмах построения геномов разного уровня сложности;
- освоение навыков геноинформационного анализа; ознакомление с универсальными принципами построения и функционирования геномов.

Б1.Б.06, базовая часть. Геномика человека изучается студентами в первом семестре. Модуль «Геномика человека» представляет собой одну из основополагающих дисциплин в подготовке магистров по направлению «Биология». После изучения данного модуля выпускник должен быть подготовлен к деятельности по изучению современных проблем биологии, истории и методологии биологии, фармакогенетики, медицинской биохимии, экологической генетики, генетики митохондриальных болезней, онкогенетики и эпигенетики.

Для эффективного освоения данной дисциплины необходимы знания в области естественных наук, а именно: физики (атомно-молекулярное учение, термодинамика, механика, оптика, электрические и электромагнитные свойства вещества); химии (неорганическая, органическая, аналитическая, физколлоидная); органической химии, химии биологически активных веществ и клеточная биология (структура и свойства органических молекул, биосинтез макромолекул, обмен веществ); ботаники, зоологии, клеточной биологии (структура клеток, тканей, органов, организация живых организмов).

Изучение дисциплины проводится в рамках основной образовательной программы подготовки магистров по направлению подготовки - 06.04.01 Биология, профиль подготовки «Геномная медицина» и направлено на подготовку обучающихся к научно-исследовательской, научно-производственной и проектной, организационно-управленческой, педагогической и информационно-биологической деятельности.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: философские проблемы естествознания, структура и функции макромолекул и учение о биосфере.

**3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)**

Содержание рабочей программы представлено в Приложении № 1.

**4. Фонд оценочных средств по дисциплине**

**4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания**

Код и формулировка компетенции ОК 1 – способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	«Не зачтено»	«Зачтено»
Первый этап (уровень)	<p>Знать основные биологические законы, их историю и логику развития</p> <p>Знать основные философские категории и специфику их применения при анализе поведения биологических объектов</p>	<p>Не знает основные биологические законы, их историю и логику развития;</p> <p>- основные философские категории и специфику их применения при анализе поведения биологических объектов. Допускает грубые ошибки.</p>	<p>Демонстрирует уверенное знание основных биологических законов, их историю и логику развития;</p> <p>- философских категорий и специфику их применения при анализе поведения биологических объектов.</p>
Второй этап (уровень)	<p>Уметь Применять основные приемы научного мышления при постановке экспериментов и оценке их результатов</p> <p>применять основные приемы научного познания при классификации живых систем и механизмов их функционирования</p>	<p>Не умеет</p> <p>- Применять основные приемы научного мышления при постановке экспериментов и оценке их результатов;</p> <p>- применять основные приемы научного познания при классификации живых систем и механизмов их функционирования.</p> <p>Допускает грубые ошибки.</p>	<p>Понимает и умеет Применять</p> <p>- основные приемы научного мышления при постановке экспериментов и оценке их результатов;</p> <p>- основные приемы научного познания при классификации живых систем и механизмов их функционирования.</p>
Третий этап (уровень)	<p>Владеть понятийным и терминологическим аппаратом теории научного познания: индукция и дедукция, анализ и синтез и т.д.</p>	<p>Не владеет понятийным и терминологическим аппаратом теории научного познания: индукция и дедукция, анализ и синтез и т.д. Допускает грубые ошибки.</p>	<p>Владеет и демонстрирует самостоятельное применение навыков практического применения понятийного и терминологического аппарата теории научного познания: индукция и дедукция, анализ и синтез и т.д.</p>

Код и формулировка компетенции ОПК-7 - готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	«Не зачтено»	«Зачтено»
Первый этап (уровень)	<p>1. Знать основные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации</p> <p>2. Знать основные закономерности и современные достижения биологических наук, основанные на использовании компьютерных технологий</p> <p>3. Знать принципы хранения и обработки информации о биологических объектах и основное программное обеспечение в этой области</p>	<p>Не знает</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации</li> <li>- основные закономерности и современные достижения биологических наук, основанные на использовании компьютерных технологий</li> <li>- принципы хранения и обработки информации о биологических объектах и основное программное обеспечение в этой области. Допускает грубые ошибки.</li> </ul>	<p>Демонстрирует уверенное знание</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основных компьютерных технологий при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации</li> <li>- основных закономерностей и современных достижений биологических наук, основанные на использовании компьютерных технологий</li> <li>- принципов хранения и обработки информации о биологических объектах и основное программное обеспечение в этой области</li> </ul>
Второй этап (уровень)	<p>Уметь решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов в статистических пакетах программ</p> <p>Уметь анализировать результаты экспериментов с использованием современного программного обеспечения (в том числе — баз данных) и компьютерных технологий</p>	<p>Не умеет</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов в статистических пакетах программ</li> <li>- анализировать результаты экспериментов с использованием современного программного обеспечения (в том числе — баз данных) и компьютерных технологий. Допускает грубые ошибки.</li> </ul>	<p>Понимает и умеет использовать</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов в статистических пакетах программ</li> <li>- анализ результатов экспериментов с использованием современного программного обеспечения (в том числе — баз данных) и компьютерных технологий.</li> </ul>
Третий этап (уровень)	<p>Владеть понятийным и терминологическим аппаратом используемых в трудовой деятельности пакетов программ и баз данных</p> <p>Владеть основными методами анализа биологических объектов, основанными на применении компьютерной техники</p>	<p>Не владеет</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- понятийным и терминологическим аппаратом используемых в трудовой деятельности пакетов программ и баз данных</li> <li>- основными методами анализа биологических объектов, основанными на применении компьютерной техники. Допускает грубые ошибки.</li> </ul>	<p>Владеет и демонстрирует самостоятельное применение навыков работы с</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- понятийным и терминологическим аппаратом используемых в трудовой деятельности пакетов программ и баз данных</li> <li>- основными методами анализа биологических</li> </ul>



			объектов, основанными на применении компьютерной техники.
--	--	--	---

Код и формулировка компетенции ПК-3 - способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	«Не зачтено»	«Зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать: методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований	Не знает методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований. Допускает грубые ошибки.	Демонстрирует уверенное знание методических основ проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований
Второй этап (уровень)	Уметь: использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии для решения обще профессиональных задач	Не умеет использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии для решения обще профессиональных задач. Допускает грубые ошибки.	Понимает и умеет использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии для решения обще профессиональных задач.
Третий этап (уровень)	Владеть: навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии, а также имеющиеся пакеты компьютерных программ и базы данных	Не владеет навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии, а также имеющиеся пакеты компьютерных программ и базы данных. Допускает грубые ошибки.	Владеет и демонстрирует самостоятельное применение навыков решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии, а также имеющиеся пакеты компьютерных программ и базы данных

«Зачтено» выставляется обучающемуся, если он показал сформированность каждой компетенции, достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты.

«Не зачтено» выставляется обучающемуся, если не все компетенции сформированы, при ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины.

**4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций**

Этапы освоения	Результаты обучения	Компетенция	Оценочные средства
	Знать основные биологические законы, их историю и логику развития Знать основные философские категории и специфику их применения при анализе поведения биологических объектов	ОК 1 – способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование
	1. Знать основные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации 2. Знать основные закономерности и современные достижения биологических наук, основанные на использовании компьютерных технологий 3. Знать принципы хранения и обработки информации о биологических объектах и основное программное обеспечение в этой области	ОПК-7 - готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование
	Знать: методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований	ПК-3 - способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование

	аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	
Уметь Применять основные приемы научного мышления при постановке экспериментов и оценке их результатов применять основные приемы научного познания при классификации живых систем и механизмов их функционирования	ОК 1 – способностью абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование
Уметь решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов в статистических пакетах программ Уметь анализировать результаты экспериментов с использованием современного программного обеспечения (в том числе — баз данных) и компьютерных технологий	ОПК-7 - готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование
Уметь: использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии для решения обще профессиональных задач	ПК-3 - способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование

	<p>Владеть понятийным и терминологическим аппаратом теории научного познания: индукция и дедукция, анализ и синтез и т.д.</p>	<p>ОК 1 – к способностью абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>	<p>Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование</p>
	<p>Владеть понятийным и терминологическим аппаратом используемых в трудовой деятельности пакетов программ и баз данных Владеть основными методами анализа биологических объектов, основанными на применении компьютерной техники</p>	<p>ОПК-7 - готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач</p>	<p>Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос; тестирование</p>
	<p>Владеть: навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии, а также имеющиеся пакеты компьютерных программ и базы данных</p>	<p>ПК-3 - способностью применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)</p>	

Освоение дисциплины проводится в ходе лекционного курса, лабораторных занятий и внеаудиторной самостоятельной работы магистрантов.

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

1. Самостоятельное изучение теоретического материала (оформление конспектов);
2. Подготовка к лабораторно-практическим занятиям;
3. Выполнение домашних тестовых и иных индивидуальных заданий;
4. Подготовка к контрольным работам (диктантам, тестам, задачам, теоретическим вопросам);
5. Подготовка и защите курсовых работ, рефератов, отчетов, презентаций.

Самостоятельную работу по дисциплине следует начать сразу же после установочной лекции и получения задания. Для работы необходимо ознакомиться с учебным планом группы и установить, какое количество часов отведено учебным планом в целом на изучение дисциплины, на аудиторную работу с преподавателем на лекционных и практических занятиях, а также на самостоятельную работу. Целесообразно начать работу с изучения теоретического материала, основных терминов и понятий курса и с письменных ответов на индивидуальные и тестовые задания. Самостоятельная работа студентов организуется в соответствии с планом самостоятельной работы.

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 1**

1. Геномные проекты.
2. Изучение полиморфизма геномов как основы для понимания принципов молекулярной эволюции.
3. Анализ геномов.
4. Организация генов и некодирующей ДНК.
5. Уровни молекулярной организации геномов.
6. Структурные компоненты геномов.
7. Пути образования генных семейств.

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 2**

1. Гаплотипы и гаплотипирование.
2. Биотехнологии картирования геномов.
3. Значимость и функциональная роль сателлитной ДНК.
4. Геномы органелл.
5. Связь с эволюцией геномов прокариот.
6. Мутации в геномах органелл и болезни человека.
7. Этногеномика

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 3**

1. Перестройки области транскрипционного контроля.
2. Комбинаторные перестройки геномов эукариот.
3. Амплификация хромосом, их функция и регуляция.
4. Вклад перестроек в эволюцию геномов.
5. Протеом и его динамичность.
6. Механизмы формирования динамичности протеома.
7. Три уровня функционирования.

### **Защита каждого коллоквиума оценивается следующим образом:**

- 10 баллов выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам коллоквиума и ответил на дополнительные вопросы.

- 9-6 баллов выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам коллоквиума и ответил на дополнительные вопросы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.

- 5-3 баллов выставляется студенту, если подготовился ко всем вопросам коллоквиума. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

- 0-2 баллов выставляется студенту, если не готов к вопросам коллоквиума и не ответил на дополнительные вопросы.

### Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе №1

1. Типы взаимодействия генов, лежащие в основе функционирования геномов.
2. Методические подходы функциональной геномики и их применение.
3. Транскриптомика.
4. Иммуногенетика.
5. Экологическая и природоохранная генетика.
6. Биомедицинские исследования геномов.

### Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе №2

1. Генодиагностика.
2. Превентивная медицина и геномный полиморфизм.
3. Досимптоматическая диагностика генных болезней.
4. Генотерапия.
5. Генная иммунизация.
6. Мобильные ДНК.
7. Биоинформатика.

### Защита каждого коллоквиума оценивается следующим образом:

- 10 баллов выставляется студенту, если верно ответил на все вопросы контрольной работы.
- 9-6 баллов выставляется студенту, если ответил на все вопросы контрольной работы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- 5-3 баллов выставляется студенту, если ответил на более чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- 0-2 баллов выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

Программа дисциплины включает 3 модуля:

Модуль 1 – Введение в нейрогенетику.

Модуль 2 – Генетический контроль развития нервной системы.

Модуль 3 – Молекулярно-генетические основы функционирования нервной системы.

Изучение каждого раздела (модуля) дисциплины завершается рубежным контролем в виде **тестирования**. Количество заданий в тесте кратно числу компетенций, формируемых в ходе изучения дисциплины (кратно пяти). На оценку степени сформированности каждой компетенции при рубежном контроле отводится не менее 10 вопросов теста. Число правильных ответов от 45 до 59% соответствует начальному (пороговому) уровню овладения компетенцией, от 60 до 80 % - базовому уровню, от 81 до 100 % - повышенному (продвинутому) уровню сформированности компетенции.

Пример рубежного теста по дисциплине  
«Геномика человека»

1. Дифференцировку нейрона контролируют:

- a. Вертикальный и пространственный ряды генов
- b. Система генов, функционирующая в самом дифференцирующемся нейроне
- c. Вертикальный и горизонтальный ряды генов
- d. Система генов, экспрессирующихся в клетках глиии

2. В пространственный ряд генов входят:

- a. Гены, функционирующие в дифференцирующемся нейроне; гены, функционирующие в других нейронах; гены, действующие в глиальных клетках; гены, действующие в окружающих тканях и гены, действующие на организменном уровне
- b. Гены, функционирующие в дифференцирующемся нейроне
- c. Гены, функционирующие в дифференцирующемся нейроне и гены, функционирующие в других нейронах
- d. Гены, функционирующие в других нейронах; гены, действующие в глиальных клетках; гены, действующие в окружающих тканях и гены, действующие на организменном уровне

3. Гены, функционирующие в дифференцирующемся нейроне, контролируют следующие процессы:

- a. Позиционную информацию, локальные взаимодействия, детерминацию нейробластов и ганглиозных материнских клеток и сегментарную спецификацию нервных клеток
- b. Локальные взаимодействия и детерминацию нейробластов
- c. Детерминацию нейробластов и ганглиозных материнских клеток
- d. Позиционную информацию и локальные взаимодействия

4. Позиционная информация – это ...

- a. определенные сигналы, которые сообщают клетке о ее взаимодействии с нейронами
- b. определенные сигналы, которые сообщают клетке о ее взаимодействии с нейробластами клетками
- c. определенные сигналы, которые сообщают клетке о ее взаимодействии с ганглиозными клетками
- d. определенные сигналы, которые сообщают клетке о ее положении в зародыше

5. Латеральное торможение – это...

- a. торможение нейронами соседних клеток, вследствие чего клетки дифференцируются в не нейральные производные
- b. торможение нейробластами клеток глиии, вследствие чего клетки дифференцируются в не нейральные производные



- c. торможение нейробластами соседних клеток, вследствие чего клетки дифференцируются в не нейральные производные
- d. торможение нейробластами клеток глии, вследствие чего глиальные клетки начинают дифференцироваться по нейральному пути

6. Значительное влияние на развитие нейронауки оказала теория нервных сетей, сформулированная

- a. У. Маккалоком и У. Питсом
- b. Л.И. Корочкиным
- c. Т. Морганом
- d. В. Макаровым

7. Одним из создателей теории искусственных нейронных сетей является

- a. Т. Морган
- b. У. Маккалоком
- c. У. Питсом
- d. Д. Хебб

8. Нейрализация осуществляется под действием групп локусов

- a. Нейрогенных
- b. Нейрогенных и антинейрогенных
- c. Пронейрогенных
- d. Пронейрогенных и антинейрогенных

9. Мутации в *sc*, *elav*, *vnd* ведут к

- a. Заметным дефектам ЦНС
- b. Локальным изменениям
- c. Летальному исходу

10. Для локуса *scute* – известно .... транскриптов

- a. 1
- b. 3
- c. 5
- d. 6

11. Для гена *achaete* известен один транскрипт размером

- a. 1,1 кб
- b. 1,5кб
- c. 2кб
- d. 2,5кб

12. К нейрогенным относятся гены, мутации в которых вызывают гипернейрализацию в
- а. вентральной нейрогенной закладке
  - б. дорсальной эктодермы
  - в. дорсо-вентральной оси
  - г. микротрубочках
13. Нейрогенные гены *neu*, *nan* и *E (spl)* кодируют белки, функционирующие в
- а. Митохондриях
  - б. Клеточной мембране
  - в. Клеточном ядре
  - г. Рибосомах
14. Ген ... кодирует ядерный белок с мотивом, который напоминает *zing-finger* мотив.
- а. *neu*
  - б. *nan*
  - в. *E (spl)*
  - г. *elav*
15. К ядерным модуляторам относятся
- а. Продукты гена *hairless*
  - б. Продукт гена *strawberry notch (Sno)*
  - в. Продукт генов *hairless* и *strawberry notch (Sno)*
  - г. Продукт гена *neu*
16. взаимодействие частей развивающегося зародыша, при котором один участок зародыша влияет на судьбу другого участка
- а. Нейронная индукция
  - б. Нейральная индукция
  - в. Эмбриональная индукция
  - г. Функциональная индукция
17. По своим последствиям ЭИ разделяют
- а. Директивную и предписывающую
  - б. Перmissive и разрешающую
  - в. Директивную и permissive
  - г. Перmissive и сигнальную
18. Индуктор, который способен по-разному определять дифференцировочную судьбу клеток-мишеней, находящихся в зоне градиента его эффективных концентраций
- а. Морфоген
  - б. Нейроген
  - в. Формаген

d. Медоген

19. Предполагается, что FGFs способны

- a. ингибировать реализацию переднемозговых потенциалов нейроэпителия
- b. влиять на нейральные потенциалы непосредственно в эктодерме
- c. ингибирует транскрипцию генов
- d. ингибировать реализацию потенциалов заднемозговых отделов

20. В процесс взаимодействия генов Delta и Notch вовлечены

- a. Гены *deltex* и *Suppressor Hairless (SuH)*
- b. Гены *fringe* и *deltex*
- c. Гены *Egghead* и *Hairless*
- d. Гены *hairless* и *deltex*

#### Критерии оценки:

- Оценка **отлично** выставляется студенту, если верно ответил на все вопросы рубежного теста.
- Оценка **хорошо** выставляется студенту, если ответил на все вопросы рубежного теста. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- Оценка **удовлетворительно** выставляется студенту, если ответил не на все вопросы рубежного теста. При ответе на вопросы допускает ошибки.
- Оценка **неудовлетворительно** выставляется студенту, если он не ответил верно более чем, на половину вопросов теста.

Перед проведением **итогового контроля** преподаватель вычисляет **среднее значение** процента правильных ответов на вопросы рубежных контрольных работ, соответствующих проверке сформированности каждой компетенции в ходе учебного семестра.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Геномика человека» является зачет.

#### Примерные вопросы к зачету по дисциплине «Геномика человека»

1. Организация, построение и функционирование геномов.
2. Программа Геном человека, основные итоги.
3. Геном вирусов.
4. Геномы бактерий.
5. Геномы дрожжей.

6. Генная терапия.
7. Транскриптомика.
8. Этногеномика.
9. Метоболомика.
10. Сравнительная геномика.
11. Медицинская геномика.
12. Геномы патогенов.
13. Геномные исследования и экология.
14. Мегагеномные проекты.
15. Геноинформатика.
16. Протеомика, программа "Протеом человека".
17. Электронные базы данных генов и белков.
18. Фармакогеномика.
19. Картирование геномов и секвенирование.
20. Геномный полиморфизм.
21. Геномика микробных популяций.
22. Геномика растений.
23. Роль мобильных элементов в эволюции геномов.
24. Структурная геномика.
25. Пути формирования протеома и транскриптома.

При оценке степени сформированности компетенции используются следующие критерии:

от 45 до 59% - начальный (пороговый) уровень овладения компетенцией;

от 60 до 80 % - базовый уровень;

от 81 до 100 % - повышенный (продвинутый) уровень сформированности компетенции.

## **5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

### **5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

#### **Основная литература:**

1. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] / Жимулев И. Ф. — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007 .— 480с.  
[URL:http://www.biblioclub.ru/book/57409/](http://www.biblioclub.ru/book/57409/)
2. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Р. Г. Заяц [и др.] .— Минск : Высшая школа, 2012 .— 496 с.  
[URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1)
3. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс] / Н.А. Курчанов .— 2-е изд., перераб. и доп. — Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009 .— 192 с.  
[URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726)

#### **Дополнительная литература:**

1. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] / Жимулев И. Ф. —

Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007 .— 480с.  
[URL:http://www.biblioclub.ru/book/57409/](http://www.biblioclub.ru/book/57409/)

2. Генетика и селекция [Электронный ресурс] : методические указания / Башкирский государственный университет; сост. Р.Р. Валиев .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2009  
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev\\_coct\\_Genetika\\_i\\_selekcija\\_Met.uk\\_2009.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev_coct_Genetika_i_selekcija_Met.uk_2009.pdf)
3. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина [и др.] .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2014  
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf)

## 5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины

1. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. <http://www.rcsb.org/pdb/home/home.do>
3. <http://www.uniprot.org/>
4. <https://www.nlm.nih.gov/bsd/pmresources.html>-MedLine
5. <http://www.cellbio.com/>
6. Элементы. Сайт новостей фундаментальной науки: <http://elementy.ru/news>
7. [http://www.libedu.ru/l\\_d/chencovyus/vvedenie\\_v\\_kletochnuyu\\_biologiyu.html](http://www.libedu.ru/l_d/chencovyus/vvedenie_v_kletochnuyu_biologiyu.html)
8. <http://www.biotechnolog.ru>
9. <https://www.scopus.com>
10. <https://apps.webofknowledge.com>

## 6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
<p><b>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа:</b> №232 (учебный корпус биофака), №332 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>2. учебная аудитория для проведения занятий</b></p>	<p><b>Аудитория №130</b></p> <p>Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа проектор EPSONEB-X8, компьютер моноблок Lenovo C200Atom, МФУНР LaserJet M1120,</p>	<p>1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные</p> <p>2. MicrosoftOfficeStandard 2013 Russian. Договор №114 от 12.11.2014 г. Лицензиибессрочные.</p> <p>3. Программное обеспечение Moodle. Официальный оригинальный английский текст лицензии для системы Moodle,</p>

<p><i>семинарского типа:</i> №227 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>3. учебная аудитория для самостоятельной работы:</b> читальный зал № 1 (главный корпус), № 428 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>4. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций:</b> №130 (учебный корпус биофака)</p> <p><b>5. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации:</b> №130 (учебный корпус биофака)</p> <p><b>6. Помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования:</b> № 228 (учебный корпус биофака)</p>	<p>микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p><b>Аудитория №232</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p><b>Аудитория №332</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p><b>Аудитория № 227</b> Лабораторная мебель, вытяжной шкаф, гель документирующая система Quantum-ST4-1000/26MX, ДНК Амплификатор ABI GeneAmp 2720 Thermo ICycler с алюм. термоблоком на 96 пробирок, центрифуга Eppendorf 5804R с охлаждением, термостат жидкостной (баня) , GFL-1041, автоклав паровой Tuttnauer модели 2540MK, камера электрофоретическая горизонтальная (2 шт), весы SPS2001F, Ohaus; авт. пипетка 0,5-5 мкл Black микронаконечник, Thermo. авт. пипетка 10-100 мкл Black Thermo, авт. пипетка 1-10 мл Лайт Thermo, авт. пипетка 100-1000 мкл Black Thermo, ПЦР-бокс БАВ-ПЦР-1 (2 шт), мини центрифуга-вортекс "Micro-spin" FV2400; центрифуга Eppendorf MiniSpinPlus для микропробирок 1,5/2,0 мл, 12 мест, до 14500 об/мин, ДНК-амплификатор в реальном времени BioRad CFX96 Real Touch System. ультрамикротом УМПТ-1, ростомер МСК-233 Р233-МСК (400*550*2170), ультразвуковая мойка 0,5л с крышкой «Сапфир».</p> <p><b>Читальный зал №1</b> Учебная мебель, учебный и справочный фонд,</p>	<p><a href="http://www.gnu.org/licenses/gpl.html">http://www.gnu.org/licenses/gpl.html</a> лицензии для системы <a href="http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf">http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf</a></p> <p>Перевод Moodle,</p>
---	--	--

	<p>неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, стенд по пожарной безопасности, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт. Wi-Fi доступ для мобильных устройств</p> <p>Аудитория №428 Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocusIN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200. моноблоки стационарные –2 шт.</p>	
--	--	--

МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
НАИМЕНОВАНИЕ ФИЛИАЛА  
НАИМЕНОВАНИЕ ФАКУЛЬТЕТА (ИНСТИТУТА)

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Геномика человека на 1 семестр

очная  
форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	2/72
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	6
практических/ семинарских лабораторных	10
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0.2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	55.8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	

Форма(ы) контроля:

зачет 1 семестр



№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2	5	6	7	8	9	10	
1	Исследования геномов. Анализ организации и структуры геномов.	1		2	13	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к коллоквиуму Основная литература: Дополнительная	Проведение коллоквиума
2	Сателлитная ДНК. Геномы органелл.	1		2	13	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	Проведение коллоквиума
3	Функциональные перестройки геномов. Протеом и его динамичность.	2		3	13	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к тесту  Основная литература: Дополнительная	Тестирование

4	Медицинская геномика. Мобильные ДНК. Биоинформатика.	2		3	16,8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к тесту по теме 4 Основная литература: Дополнительная	Тестирование
	<b>Всего часов:</b>	6		10	55,8			

МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
НАИМЕНОВАНИЕ ФИЛИАЛА  
НАИМЕНОВАНИЕ ФАКУЛЬТЕТА (ИНСТИТУТА)

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Геномика человека на 1 семестр

очно-заочная

форма обучения

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	2/72
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	8
практических/ семинарских	
лабораторных	20
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0.2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	43.8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	

Форма(ы) контроля:

зачет 1 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2		5	6	7	8	9	10
1	Исследования геномов. Анализ организации и структуры геномов.	2		5	10	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к коллоквиуму Основная литература: Дополнительная	Проведение коллоквиума
2	Сателлитная ДНК. Геномы органелл.	2		5	10	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	Проведение коллоквиума
3	Функциональные перестройки геномов. Протеом и его динамичность.	2		5	10	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к тесту  Основная литература: Дополнительная	Тестирование

4	Медицинская геномика. Мобильные ДНК. Биоинформатика.	2		5	13,8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-3	Подготовка к тесту по теме 4 Основная литература: Дополнительная	Тестирование
	<b>Всего часов:</b>	8		20	43,8			