

**МИНОБРНАУКИ РОССИИ**  
**Федеральное государственное бюджетное**  
**образовательное учреждение высшего образования**  
**«Астраханский государственный университет»**  
**(Астраханский государственный университет)**

*Колледж Астраханского государственного университета*

СОГЛАСОВАНО  
Руководитель ОПОП  
\_\_\_\_\_ Удалова О.В.  
«31» августа 2021 г.

УТВЕРЖДАЮ  
Председатель ЦК (МО)  
\_\_\_\_\_ Удалова О.В.  
протокол заседания ЦК (МО) № 11  
от «31» августа 2021 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
**УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Составитель (и)

Артемьева И.И. преподаватель  
фармацевтических дисциплин

Наименование специальности

33.02.01 Фармация

Профиль подготовки

естественнонаучный

Квалификация выпускника

фармацевт

Форма обучения

очно-заочная

Год приема (курс)

2021 (1 курс)

Астрахань - 2021 г.

## **СОДЕРЖАНИЕ**

- 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 5. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ**
- 6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**



# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

## **1.1 Область применения программы**

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью основной профессиональной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании (в программах повышения квалификации и переподготовки).

## **1.2 Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к циклу общепрофессиональных дисциплин.

## **1.3 Требования к результатам освоения дисциплины:**

По итогам освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» у обучающегося должны быть сформированы следующие общие компетенции:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, определять методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

По итогам освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» у обучающегося должны быть сформированы следующие профессиональные компетенции, соответствующие основным видам деятельности:

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен иметь практический опыт:

- Составления и анализа родословных схем.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины, виды учебной работы и промежуточной аттестации

| Вид учебной работы                                                                                      | Объем часов |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>Объем обязательных учебных занятий</b>                                                               | 200         |
| в том числе:                                                                                            |             |
| теоретическое обучение                                                                                  | 71          |
| самостоятельная работа                                                                                  | 113         |
| <b>Форма промежуточной аттестации:</b> <i>Зачет (1 семестр), Дифференцированный зачет ( 2 семестре)</i> |             |

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики

| Наименование разделов и тем                                            | Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся                                                                                  | Объем часов | Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы                                                     |
|------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1                                                                      | 2                                                                                                                                                                       | 3           | 4                                                                                                                         |
| <b>Раздел 1. История генетики человека. Программа «Геном человека»</b> |                                                                                                                                                                         | <b>6</b>    | <b>ОК-1</b><br><b>ОК-2</b><br><b>ОК-3</b><br><b>ОК-4</b><br><b>ОК-8</b><br><b>ОК-11</b><br><b>ПК-1,5</b><br><b>ПК-2,3</b> |
|                                                                        | История генетики. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. Программа «Геном человека»                                                    | 2           |                                                                                                                           |
|                                                                        | <b>Самостоятельная работа:</b> сообщение<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>История исследования генетики человека. Программа «Геном человека» | 4           |                                                                                                                           |
| <b>Раздел 2. Цитологические основы наследственности</b>                |                                                                                                                                                                         | <b>36</b>   |                                                                                                                           |
| <b>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности</b>                | Клетка – основная единица биологической активности. Основные компоненты прокариотической и эукариотической клетки, их функции.                                          | 2           |                                                                                                                           |
|                                                                        | <b>Практические занятия</b><br>№ 1 Изучение и анализ микропрепаратов соматических клеток                                                                                | 2           |                                                                                                                           |
|                                                                        | <b>Самостоятельная работа:</b> конспект<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Современные теории о жизни клетки                                   | 2           |                                                                                                                           |
| <b>Тема 2.2. Основы цитогенетики</b>                                   | Строение и типы метафазных хромосом человека. Современные методы цитологического анализа хромосом.                                                                      | 2           |                                                                                                                           |
|                                                                        | Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Понятие о кариотипе.                                                                                | 2           |                                                                                                                           |

|                                               |                                                                                                                                                                                                                              |           |  |
|-----------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--|
|                                               | <b>Практические занятия</b><br>№ 2 Морфология хромосом.                                                                                                                                                                      | 2         |  |
|                                               | <b>Самостоятельная работа:</b> тест<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работ:</b><br>Строение ядра. Кариотип человека. Генетические карты                                                                          | 2         |  |
| <b>Тема 2.3. Жизненный цикл клетки. Митоз</b> | Жизненный цикл клетки. Способы деления эукариотических клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.                                                                                                 | 2         |  |
|                                               | Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза.                                          | 2         |  |
|                                               | <b>Практические занятия</b><br>№ 3 Кариотип человека. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток.                                                                                                              | 2         |  |
|                                               | <b>Самостоятельная работа:</b> конспект<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Значение различных типов деления в природе и жизни человека.                                                             | 4         |  |
| <b>Тема 2.4. Мейоз. Гаметогенез</b>           | Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.     | 2         |  |
|                                               | Гаметогенез. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток.                                                                                 | 2         |  |
|                                               | Периоды овогенеза и сперматогенеза.                                                                                                                                                                                          |           |  |
|                                               | <b>Практические занятия</b><br>№ 4 Мейоз.<br>№ 5 Спорогенез, гаметогенез и оплодотворение у растений.<br>№ 6 Гаметогенез оплодотворение у животных и человека.                                                               | 6         |  |
|                                               | <b>Самостоятельная работа:</b> конспект<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. | 3         |  |
| <b>Раздел 3.</b>                              |                                                                                                                                                                                                                              | <b>26</b> |  |



|                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                           |           |  |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--|
| <b>Биохимические и молекулярные основы наследственности</b>                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                           |           |  |
| <b>Тема 3.1. Строение, функции и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства</b>                                     | Строение, функции и генетическая роль нуклеиновых кислот. Химическая организация гена.<br>Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Строение и составные части нуклеотида. Их виды. ДНК и РНК, структура и их функции. Ген и его свойства | 6         |  |
|                                                                                                                                   | <b>Практические занятия</b><br>№ 7 Задачи на построение комплементарности цепочек ДНК.<br>№ 8 Задачи на построение РНК на исходных цепочках ДНК.                                                                                          | 4         |  |
|                                                                                                                                   | <b>Самостоятельная работа: тест</b><br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>История открытия и изучения нуклеиновых кислот. Генетический код человека. Модель ДЖ. Уотсона и Ф. Крика.                                 | 6         |  |
| <b>Тема 3.2. Строение белковых молекул. Биосинтез белка. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.</b> | Функции белков в организме. Структура белковых молекул. Аминокислоты – мономеры белков. Биосинтез белка                                                                                                                                   | 2         |  |
|                                                                                                                                   | Функции нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов в процессе репликации ДНК. Процессы транскрипции, трансляции и их характеристики. Генетический код и его свойства.                               | 2         |  |
|                                                                                                                                   | <b>Практические занятия</b><br>№ 9 Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.<br>№ 10 Конструирование сборки белковых молекул, закодированных в ДНК.                                                                                 | 4         |  |
|                                                                                                                                   | <b>Самостоятельная работа: сообщение</b><br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Проблемы несовместимости белков. Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).                                | 2         |  |
| <b>Раздел 4. Закономерности</b>                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                           | <b>42</b> |  |

|                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |    |  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|--|
| <b>наследования признаков</b>                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |    |  |
| <b>Тема 4.1.<br/>Законы Г. Менделя.<br/>Типы скрещивания.</b>                                                           | Открытие Г. Менделем законов независимого наследования. Типы скрещивания: моногибридное скрещивание, дигибридное скрещивание, анализирующее скрещивание.                                                                                                                                                                                                                        | 2  |  |
|                                                                                                                         | <b>Практические занятия</b><br>№ 11 Задачи на моногибридное скрещивание.<br>№ 12 Задачи на дигибридное и полигибридное скрещивание.                                                                                                                                                                                                                                             | 4  |  |
|                                                                                                                         | <b>Самостоятельная работа:</b> решение задач<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Дигибридное скрещивание.                                                                                                                                                                                                                                               | 16 |  |
|                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |    |  |
| <b>Тема 4.2.<br/>Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус-факторов.<br/>Хромосомная теория Т. Моргана</b> | Взаимодействие аллельных генов. Типы доминирования. Кодоминирование. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия. Генетическое определение групп крови и резус-фактора. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.                                                                                                                | 2  |  |
|                                                                                                                         | <b>Практические занятия</b> № 13 Наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач.                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 2  |  |
|                                                                                                                         | <b>Самостоятельная работа:</b> решение задач<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора                                                                                                                                                                                                            | 2  |  |
| <b>Тема 4.3.<br/>Типы наследования признаков.<br/>Генеалогический метод изучения наследственности человека.</b>         | Менделевские закономерности наследования признаков: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные. Х-сцепленный доминантный и рецессивный, У-сцепленный наследования. Неменделевское наследование признаков. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности у человека. Цели и задачи. Символы, для составления родословных.                                            | 4  |  |
|                                                                                                                         | <b>Практические занятия</b><br>№ 14 Составление родословных, наследуемых по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типу наследования болезни.<br>№ 15 Составление родословных наследуемых с Х- и У-сцепленных с типом наследования заболевания.<br>№ 16 Составление и особенности родословных с митохондриальным типом наследования и при мультифакторных заболеваниях | 6  |  |
|                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |    |  |

|                                                  |                                                                                                                                                                                                                               |           |  |
|--------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--|
|                                                  | <b>Самостоятельная работа:</b> решение задач<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Различные типы наследования признаков.                                                                               | <b>4</b>  |  |
| <b>Раздел 5.<br/>Наследственность и среда</b>    |                                                                                                                                                                                                                               | <b>8</b>  |  |
| <b>Тема 5.1.<br/>Изменчивость и мутация.</b>     | Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций и факторы вызывающие их.                                                                                   | 4         |  |
|                                                  | <b>Самостоятельная работа:</b> тест<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Мутагенез и его виды. Закон Харди-Вайнберга.                                                                                  | 4         |  |
| <b>Раздел 6<br/>Наследственность и патология</b> |                                                                                                                                                                                                                               | <b>28</b> |  |
|                                                  | Наследственные болезни и их классификация.                                                                                                                                                                                    | 2         |  |
|                                                  | Особенности клинических проявлений наследственной патологии.                                                                                                                                                                  | 2         |  |
|                                                  | Генные болезни.                                                                                                                                                                                                               | 2         |  |
|                                                  | Хромосомные болезни. Механизм хромосомных мутаций.                                                                                                                                                                            | 2         |  |
|                                                  | Мультифакторные заболевания. Особенности болезней с наследственным предрасположением                                                                                                                                          | 2         |  |
|                                                  | <b>Практические занятия</b>                                                                                                                                                                                                   | 14        |  |
|                                                  | № 17 Генные болезни – аутосомно-доминантные заболевания (синдром Морфана, нейрофиброматоз, синдром Холт-Орали).                                                                                                               | 2         |  |
|                                                  | № 18 Генные болезни: аутосомно-рецессивные заболевания нарушения обмена гормонов – АГС, врожденный гипотериоз, нарушения всасывания – муковисцероз.                                                                           | 2         |  |
|                                                  | № 19 Генные болезни: Х-сцепленный с полом заболевания – мышечная дистония Дюшена, синдром Мартина-Бэлл.                                                                                                                       | 2         |  |
|                                                  | № 20 Хромосомные болезни: аутосомные трисомии (б.Дауна), синдром Патау, синдром Эдварса.                                                                                                                                      | 2         |  |
|                                                  | № 21 Хромосомные болезни: полисомии по половым хромосомам (синдром трисомии X); синдром Клайнфельтера, синдром дисомии по Y-хромосоме, синдром Шерешевского-Тернера, синдромы частичных моносомий, синдром «кошачьего крика». | 2         |  |
|                                                  | № 22 Энзимопатии. Классификация.                                                                                                                                                                                              | 2         |  |

|                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                      |           |  |
|------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--|
|                                                                        | № 23 Фармакогенетика.                                                                                                                                                                                                                                | 2         |  |
|                                                                        | <b>Самостоятельная работа:</b> конспект<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Родословная. Близнецовый метод в генетике человека.                                                                                              | 4         |  |
| <b>Раздел 7. Диагностика и профилактика наследственных заболеваний</b> |                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>53</b> |  |
| <b>Тема 7.1. Принципы и методы диагностики</b>                         | Принципы клинической диагностики                                                                                                                                                                                                                     | 2         |  |
|                                                                        | Лабораторные методы диагностики наследственных болезней                                                                                                                                                                                              | 2         |  |
|                                                                        | <b>Практические занятия</b><br>№ 24 Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней.<br>№ 25 Биохимические методы диагностики наследственных заболеваний.<br>№ 26 Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний | 6         |  |
|                                                                        | <b>Самостоятельная работа:</b> конспект<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.                                                                  | 4         |  |
|                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                      |           |  |
| <b>Тема 7.2. Профилактики наследственной патологии</b>                 | Виды профилактики наследственной патологии                                                                                                                                                                                                           | 2         |  |
|                                                                        | Организационные формы профилактики                                                                                                                                                                                                                   | 2         |  |
|                                                                        | Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Цели и задачи, показания к медико-генетическому консультированию.                                                                                                  | 2         |  |
|                                                                        | Методы пренатальной диагностики, показания, сроки проведения, оценка результатов диагностики.                                                                                                                                                        | 2         |  |
|                                                                        | Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.                                                                                                                                                                     | 2         |  |
|                                                                        | Преимплантационная диагностика. Методы. Задачи.                                                                                                                                                                                                      | 2         |  |
|                                                                        | Программы массового скрининга наследственных заболеваний.                                                                                                                                                                                            | 2         |  |
|                                                                        | Периконцепционная профилактика. Значение профилактики наследственных болезней.                                                                                                                                                                       | 4         |  |

|                                                                                    |                                                                                                                                                                                             |                                            |               |            |
|------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|---------------|------------|
|                                                                                    | <b>Практические занятия</b><br>№ 27 Неонатальный скрининг наследственных заболеваний<br>№ 28 Программы массового перинатального скрининга ВПР и хромосомных заболеваний.                    |                                            | 2<br>1        |            |
|                                                                                    | <b>Самостоятельная работа:</b> решение задач<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.). |                                            | 6             |            |
| <b>Тема 7.3.<br/>Правовые и<br/>этические вопросы<br/>медицинской<br/>генетики</b> | Этическое осмысление проблем геной инженерии: ее возможности, перспективы, опасения.                                                                                                        |                                            | 2             |            |
|                                                                                    | Моральные аспекты проведения биомедицинских исследований и экспериментов на человеке.                                                                                                       |                                            | 2             |            |
|                                                                                    |                                                                                                                                                                                             | Основные принципы этического кодекса.      | 2             |            |
|                                                                                    |                                                                                                                                                                                             | Конвенция о правах человека и биомедицине. | 2             |            |
|                                                                                    | <b>Самостоятельная работа:</b> тест<br><b>Тематика внеаудиторной самостоятельной работы:</b><br>Клонирование и его этические последствия.                                                   |                                            | 4             |            |
|                                                                                    |                                                                                                                                                                                             |                                            | <b>Всего:</b> | <b>200</b> |

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики. Он же может являться и лабораторией для выполнения практических занятий.

#### 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины

##### Основная литература:

1. Бочков, Н.П. Медицинская генетика [Текст]// Н. П. Бочков. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 223с.
4. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429570.html>

##### Дополнительная литература:

- 1.Бочков Н.П. «Медицинская генетика», М.ГЭОТАР-Медиа, 2019г., 224с.
2. Карманова Е.П. «Практикум по генетике» -М.:Лань -2018 г.

##### Российские журналы:

1. Генетика
- 2.Генетика человека
- 3.Медцинская генетика

#### Программное обеспечение и ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

1. Электронная библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента» [Электронный ресурс] – Режим доступа: <http://www.stydentlibrary.ru>
- 2.Перечень лицензионного программного обеспечения(2020-2021 уч.г.)

| Наименование программного обеспечения        | Название                    |
|----------------------------------------------|-----------------------------|
| Платформа дистанционного обучения LMS Moodle | Виртуальная обучающая среда |

## 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

### 4.1 Методы контроля и оценки результатов обучения

| Результаты обучения                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Методы контроля                                                                                                               | Критерии оценки результатов обучения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Практический опыт:</b><br>Составления и анализа родословных схем.                                                                                                                                                                                                                                                        | Практические занятия                                                                                                          | Решение ситуационных задач                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| <b>Умения:</b><br>-ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;<br><br>-решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;<br><br>-пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.                       | Практические занятия.                                                                                                         | решение ситуационных задач, тестирование.<br><br>решение ситуационных задач, тестирование.<br>решение ситуационных задач, фронтальный устный опрос                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| <b>Знания:</b><br>- биохимические и цитологические основы наследственности<br><br>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов<br><br>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии<br><br>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза | Практические занятия<br>Тестирование<br>Фронтальный устный опрос<br>Промежуточный контроль в форме дифференцированного зачета | - Фронтальный устный опрос, тест<br><br>- Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение ситуационных задач,<br>- Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение ситуационных задач,<br>- Фронтальный устный опрос, тест выполнения самостоятельной работы обучающихся, коллоквиум.<br>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение ситуационных задач,<br><br>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение ситуационных задач, |

|                                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                         |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p> <p>- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию</p> |  | <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение ситуационных задач,</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение ситуационных задач,</p> |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

## 4.2 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания практического опыта, умений, знаний

### Решение ситуационных задач

1. В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы.

Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?

**1.Фенилкетонурия: судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, а также то, что родители являются кровными родственниками указывает на эту болезнь.**

**2. Необходимо провести молекулярно-генетический и биохимические исследования.**

**3. Необходимо снять ребенка с грудного вскармливания и назначить специальную белковую диету без фенилаланина.**

2. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает рвотой, диареей, останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появилась желтая окраска склер, слизистых и кожи. Какой предположительно можно поставить диагноз? Как его подтвердить? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

**1. Галактоземия**

**2. Провести биохимический анализ, или молекулярно-генетический анализ.**

**3.Прогноз благоприятный, необходимо снять ребенка с грудного вскармливания, и перевести на диету, не содержащую галактозы и лактозы.**

3. Супруги В-ко обратились в МГК по прогнозу потомства в связи с болезнью Дауна у ребенка, который умер на 3-м месяце жизни от сепсиса. Женщине 24 года, здорова. При осмотре обнаруживается правильное телосложение. Дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XX. Родословная без сигнального отягощения. Мужу 26 лет, здоров, имеет правильное телосложение, дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XY. Родословная без особенностей. Ответьте письменно на вопросы.



1. Каков прогноз потомства по болезни Дауна у данных родителей? .....
2. Необходимо ли было определение кариотипов у них? .....
3. Как изменится прогноз потомства по болезни Дауна у этих супругов через 10-15 лет?

**1. Болезнь Дауна в этой семье не является семейным заболеванием, рождение ребенка с этим синдром вероятностное событие, которое составляет 1 ребенок на 800 рождений. Кариотип родителей нормальный, транслокаций у них нет.**

**2. Да, кариотипирование было необходимо для того, чтобы исключить робертсоновскую транслокацию, т.е. прикрепление 21 хромосомы к 14 или 22. Если один из родителей будет являться обладателем такой мутации, то риск повторного рождения ребенка с синдромом Дауна составит 1 к 3.**

**3. Через 10-15 лет риск рождения ребенка с синдромом Дауна возрастет, т.к. матери будет свыше 35 лет, а риск рождения ребенка с этим синдромом растет с возрастом матери.**

4. Больная Т-ко, 27 лет, направлена в МГК по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно. Ответьте письменно на вопросы.

1. Какой диагноз можно поставить женщине? .....
2. Какой можно ожидать у нее кариотип? .....
3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза? .....

1. **Синдром Шерешевского-Тернера.**

2. **45,XO**

3. **Бесплодие в 5-летнем браке, отсутствие менструаций. Рост 142 см, короткая шея с крыловидными складками. Половое оволосение скудное. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен.**

**1. Синдром Клайнфельтера**

**2. 47,XXY**

**3. Женский тип телосложения, гинекомастия, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка, микроорхидизм. В клетках есть тельца Барра, в норме у мужчины быть не должно.**

**4. Провести цитогенетический анализ на обнаружении лишней X-хромосомы.**

**Примерные вопросы к устному опросу**

1. Предмет генетики. Место генетики среди биологических наук. Определите значение генетики для решения задач медицины, селекции, биотехнологии, экологии.
2. Определите понятия наследственная и ненаследственная (модификационная) изменчивость. Приведите примеры формирования признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Что такое норма реакции.
3. Назовите механизмы, формирующие наследственную изменчивость.
4. Назовите механизмы комбинативной изменчивости; ее роль в эволюции, селекции и адаптации.
5. Приведите примеры влияния условий внешней среды на проявления генетически контролируемых признаков.
6. Жизненный цикл клетки и его периоды. Ядро клетки и хромосомы.
7. Митотический цикл и фазы митоза. Патология митоза.
8. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл.
9. Цитологические доказательства кроссинговера.
10. Неравный кроссинговер. Митотический кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер.
11. Биологическая роль митоза и мейоза. Изменения в организации морфологии хромосом в ходе митоза и мейоза. Гомологичные хромосомы.
12. Понятие кариотипа. Специфичность морфологии и числа хромосом.
13. Современные методы исследования кариотипа человека.

#### **Типовые тестовые задания**

1. *Г.Мендель является основоположником*
  - а) хромосомной теории наследственности
  - б) генетики пола
  - в) метода гибридологического анализа
  - г) цитогенетического метода
2. *Основной заслугой Г.Менделя является экспериментально доказанные положения о том, что:*
  - а) наследственность состоит из независимых единиц
  - б) наследственность состоит из парных единиц
  - в) гены локализованы в хромосомах
3. *Какого соотношения по генотипу можно ожидать при скрещивании двух гетерозиготных форм ( $Aa \times Aa$ )?*
  - а)  $2AA:1Aa:2aa$
  - б)  $2AA:2aa$
  - в)  $1AA:2Aa:1aa$
  - г)  $1AA:2aa:1Aa$
4. *В результате скрещивания форм с каким генотипом можно ожидать расщепление по фенотипу  $3:1$  ?*
  - а)  $AA \times AA$
  - б)  $A \times aa$
  - в)  $A \times Aa$
  - г)  $AA \times a$
5. *Соотношение по фенотипу  $1:1$  можно ожидать при скрещивании форм с генотипом*

а) Аа х АА

б) А ах аа

в) Аа х Аа

6. Аллель – это:

а) один ген в одной хромосоме

б) одинаковые формы разных генов

в) одна из множественных форм гена

г) формы одного и того же гена, определяющие альтернативные признаки

7. Ген – это:

а) единица функции, рекомбинации и мутации

б) делимая единица наследственности, находящаяся в одной хромосоме

в) материальная, неделимая единица наследственности, локус хромосомы

8. Какое число хромосом в соматических клетках человека?

а) 23

б) 46

в) 48

9. Гаплоидный набор хромосом человека составляет:

а) 23

б) 24

в) 46

г) 48

10. Кто основоположник хромосомной теории наследственности?

а) Морган

б) Мендель

в) Страсбургер

11. Функции гена заключаются в кодировании структуры

а) ДНК

б) углеводов

в) белков

г) РНК

12. Правильная последовательность стадии митоза:

а) профазы, телофазы, анафазы, метафазы

б) метафаза, профазы, телофазы, анафазы

в) интерфаза, профазы, метафазы, телофазы

г) профазы, метафазы, анафазы, телофазы

13. Репликация (самоудвоение) хромосом происходит

а) в профазе митоза

б) в синтетическом периоде клеточного цикла

в) в метафазе митоза

14. Какая стадия клеточного цикла является наиболее благоприятной для изучения хромосом?

- а) интерфаза
- б) профаза
- в) метафаза

15. *Что характеризует мейоз?*

- а) сохранение постоянства числа хромосом в ряду клеточных поколений
- б) редукция числа хромосом
- в) перекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере

16. *Совокупность признаков, по которым можно идентифицировать данный хромосомный набор называется*

- а) генотипом
- б) кариотипом
- в) идиограммой

17. *Синтез РНК на матрице ДНК называется:*

- а) трансляция
- б) транскрипция
- в) репликация

18. *Триплет – это:*

- а) последовательность трех генов
- б) последовательность из трех нуклеотидов в одной цепи ДНК
- в) последовательность их трех азотистых оснований в ДНК

19. *Какие хромосомы называют аутосомами (неполовыми хромосомами) человека?*

- а) 23 пары хромосомного набора
- б) 22 пары хромосом, одинаковые у мужчин и женщин
- в) 44 хромосомы, одинаковые у мужчин и женщин

20. *У человека гетерогаметность*

- а) мужская
- б) женская

21. *Среди женщин больше распространено гетерозиготное носительство многих наследственных аномалий так как:*

- а) в У-хромосоме нет многих аллелей генов, локализованных в Х-хромосоме
- б) только в Х-хромосоме возникают генные мутации
- в) в Х-хромосоме нет аллелей генов, локализованных в У-хромосоме

22. *К наследственной изменчивости относятся:*

- а) мутационная
- б) модификационная
- в) онтогенетическая
- г) комбинативная

23. *Мутация – это:*

- а) изменения генов, которые могут передаваться по наследству
- б) внезапные скачкообразные изменения признака, которые стойко передаются по наследству
- в) нарушения последовательности нуклеотидов в ДНК всей хромосомы

24. *В результате мутаций возникают формы:*

- а) неустойчивые и дающие расщепления
- б) признаки, группирующиеся вокруг какого-либо среднего типа
- в) устойчивые и не дающие расщепления

25. *Соматические мутации возникают только*

- а) во всех клетках организма
- б) в половых клетках
- в) в отдельных клетках тела

26. *К хромосомным мутациям относятся:*

- а) дупликации
- б) трансверсии
- в) инверсии
- г) делеции

27. *Генные мутации могут возникать:*

- а) во время метафазы клеточного цикла
- б) в интерфазе при транскрипции
- в) при трансляции

28. *Выберите один правильный ответ. В процессе подготовки клетки к делению реплицируются:*

- а) только экзонные области
- б) только интронные области
- в) экзоны и интроны
- г) геном в целом
- д) отдельные хромосомы

29. *Выберите один правильный ответ. Процессинг обеспечивает:*

- а) транскрипцию
- б) трансляцию
- в) «вырезание» интронных областей

30. *Выберите один правильный ответ. Понятие гена включает в себя:*

- а) только интроны
- б) только экзоны
- в) участок ДНК, ответственный за синтез полипептида
- г) участок ДНК, ответственный за синтез сложного белка

31. *Половой хроматин (тельце Бара) определяется*

- а) у женщин
- б) у мужчин
- в) у мужчин с хромосомной патологией

32. *Нуклеосомы представляют собой (выберите один ответ):*

- а) инактивированную X-хромосому
- б) видимые в световом микроскопе глыбки хроматина
- в) комплекс гистонового октамера и участка ДНК

33. *В процессе подготовки к делению клетки хромосомы укорачиваются:*

- а) в 100 раз
- б) в 250 раз
- в) в 500 раз
- г) в 10.000 раз и более

34. *Эухроматин локализован в:*

- а) центромерных областях
- б) уникальных генах
- в) длинном плече Y-хромосомы

35. *Факультативный гетерохроматин представлен:*

- а) теломерными областями хромосом
- б) инактивированной X-хромосомой
- в) короткими плечами акроцентрических хромосом

36. *Укажите 2 правильных ответа. Аутосомно-доминантный тип наследования характерен:*

- а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда
- б) сын никогда не наследует заболевания отца
- в) одинаковое число заболеваний встречается у мужчин и женщин
- г) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении

37. *Исключите один неправильный ответ. Укажите признаки, характеризующие X-сцепленный доминантный тип наследования:*

- а) заболевания, одинаково часто встречающиеся у женщин и мужчин
- б) сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны
- в) заболевание может прослеживаться в каждом поколении
- г) если мать больна, то независимо от пола вероятность рождения больного ребенка составляет 50%

38. *Сибсы – это:*

- а) все родственники пробанда
- б) дяди пробанда
- в) родители пробанда
- г) братья и сестры пробанда

39. Для X-сцепленного рецессивного типа наследования характерно:
- а) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин
  - б) у здоровых родителей дети больные
  - в) сыновья женщины носительницы будут больны с вероятностью 50%
40. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками
- а) X-сцепленный рецессивный
  - б) аутосомно-рецессивный
  - в) x-сцепленный доминантный
41. Степень патологического проявления мутантных аллелей зависит от :
- а) генотипа организма
  - б) факторов среды
  - в) сочетания разных генетических и средовых факторов
42. В основу современной классификации хромосом положены (исключите один неправильный ответ):
- а) интенсивность окрашивания
  - б) характер поперечной испорченности при окрашивании
  - в) размер и положение центромеры
  - г) длина плечей хромосом

## Тест 2

1. Выберите один наиболее правильный ответ. Медицинская генетика изучает:
- а) клинические особенности наследственных болезней
  - б) этиологию, патогенез наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью
  - в) пути профилактики наследственных болезней
  - г) роль наследственных факторов в патологии человека
2. Выберите один правильный ответ. Объектом изучения клинической генетики являются:
- а) больной человек
  - б) больной и больные родственники
  - в) больной и все члены его семьи, в том числе здоровые
2. Назовите число уже идентифицированных моногенно детерминированных признаков человека:
- а) 2500
  - б) 5000
  - в) 7000
  - г) 15000

3. Назовите известное число наследственных заболеваний
- а) 1500
  - б) 3500
  - в) 5000
  - г) 15000
4. Выберите один правильный ответ. Наследственные болезни появились:
- а) в связи с уменьшением груза инфекционной патологии
  - б) в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи
  - в) в процессе формирования человека как биологического вида
  - г) в процессе формирования социальных структур человеческого общества
5. Исключите один неправильный ответ. Для наследственной патологии характерны:
- а) ранняя манифестация клинических проявлений
  - б) вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем
  - в) прогрессивный характер течения болезни
  - г) острое начало заболевания
  - д) резистентность к терапии
6. Выберите один правильный ответ. Синоним понятия “цитоплазматическая наследственность”:
- а) Х-сцепленное доминантное наследование
  - б) митохондриальная наследственность
  - в) хромосомные микроделеции
  - г) голландрическое наследование
7. Выберите один правильный ответ. Чем обусловлено прогрессивность течения наследственных болезней:
- а) ростом и старением организма больного
  - б) отсутствием положительных эффектов от лечения
  - в) непрерывностью функционирования “аномальных” генов
8. Выберите один правильный ответ. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией (аутосомно-рецессивный тип наследования):
- а) 50%
  - б) близко к 0%
  - в) 75%
  - г) 25%
9. Выберите один правильный ответ. Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:
- а) 25%
  - б) 50%



- в) 100%
- г) близко к 0%

10. Выберите один правильный ответ. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец является гетерозиготным носителем гена фенилкетонурии, составляет примерно:

- а) 0%
- б) 25%
- в) 50%
- г) 75%

11. Выберите один правильный ответ. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба родителя являются гомозиготами по гену фенилкетонурии, составляет:

- а) 25%
- б) 100%
- в) 0%
- г) 50%

12. Выберите один правильный ответ. Диагноз муковисцидоза ставится на основании:

- а) биохимического анализа мочи и крови
- б) данных осмотра окулистом, кардиологом и практических методов исследования
- в) клинических симптомов, исследования концентраций ионов Na и Cl в потовой жидкости
- г) характерных клинических симптомов, данных электромиографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови

13. Выберите один правильный ответ. Мышечная дистрофия Дюшина наследуется по типу:

- а) аутосомно-доминантному
- б) X-сцепленному рецессивному
- в) аутосомно-рецессивному
- г) X-сцепленному доминантному

14. Выберите один правильный ответ. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным синдромом при условии, что ребенок от 1-й беременности имеет этот синдром, а девочка от 2-й беременности здорова, составляет:

- а) 50%
- б) 0%
- в) 25%
- г) 100%

15. Выберите один правильный ответ. Диагностические критерии нейрофиброматоза:

- а) врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных
  - б) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, скалиоз, глиомы зрительного нерва
  - в) себорейная аденома на щеках, депигментированные пятна, “кофейные” пятна, судороги, умственная отсталость
  - г) анемия, гепатоспленомегалия, башенный череп, водянка плода
16. *Выберите один правильный ответ. Синдром Марфана диагностирован у матери и девочки от 2-й беременности. Какова вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Марфана:*
- а) 25%
  - б) 0%
  - в) 100%
  - г) 50%
17. *Выберите один правильный ответ. Синдром Холд – Орама наследуется:*
- а) аутосомно-рецессивно
  - б) Х-сцепленно рецессивно
  - в) аутосомно-доминантно
  - г) Х-сцепленно доминантно
18. *Исключите два неправильных ответа. Диагноз мышечной дистрофии Дюшина ставится на основании:*
- а) данных определения концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости
  - б) характерной неврологической симптоматики, время начала характера течения, определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови
  - в) характерного внешнего вида, данных электрофизиологических исследований и молекулярно-генетических методов
  - г) результатов гистологического исследования
19. *Выберите два правильных ответа. Этиологическим фактором моногенной наследственной патологии является:*
- а) перенос участка одной хромосомы на другую
  - б) изменение структуры ДНК
  - в) взаимодействие генетических и средовых факторов
  - г) мутация генов
  - д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом
20. *Выберите один правильный ответ. Диагностические критерии синдрома Марфана:*
- а) отставание в психомоторном развитии, микроцифалия, гипопигментация
  - б) подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразная вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов

в) умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши

21. Назовите известное число синдромов и болезней с аутосомно-доминантным типом наследования:

- а) 100
- б) 800
- в) 1500
- г) 2500

22. Назовите известное число синдромов и болезней с аутосомно-рецессивными типами наследования:

- а) 50
- б) 100
- в) 600
- г) 1000
- д) 3000

23. Выберите один правильный ответ. Генные болезни обусловлены:

- а) потерей части хромосомного материала
- б) увеличением хромосомного материала
- в) потерей двух и более генов
- г) мутацией одного гена

24. Выберите один правильный ответ. С какой частотой среди новорожденных встречается аденогенитальный синдром:

- а) 1:2000
- б) 1:5000
- в) 1:10000
- г) 1:100000

25. Выберите один правильный ответ. С какой частотой рождаются дети с муковисцидозом:

- а) 1:70
- б) 1:2000
- в) 1:10000
- г) 1:20000

26. Выберите два правильных ответа. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:

- а) трисомии по аутосомам
- б) трисомии по половым хромосомам
- в) моносомии по аутосомам
- г) моносомия по X-хромосоме
- д) муллизомия по X-хромосоме

27. *Выберите два правильных ответа. Выделите основные показания для исследования кариотипа:*

- а) наличие в анамнезе умерших детей с множественными пороками развития
- б) хронический прогрессирующий характер течения болезни с началом в детском возрасте
- в) неврологические проявления (судороги, снижение или повышение мышечного тонуса, спастические парезы)
- г) олигофрения в сочетании с пороками развития

28. *Выберите два правильных ответа. Укажите показания для исследования кариотипа:*

- а) умственная отсталость
- б) непереносимость лекарственных веществ и некоторых пищевых продуктов
- в) повторные спонтанные аборты на ранних сроках беременности
- г) олигофрения в сочетании с пороками развития
- д) постепенное и постоянное утрачивание уже приобретенных навыков

29. *Выберите два правильных ответа. Укажите показания для проведения цитогенетического анализа:*

- а) гепатоспленомегалия, катаракта, умственная отсталость
- б) привычное не вынашивание беременности и наличие в анамнезе мертворождений
- в) непереносимость некоторых пищевых продуктов, гемолитические кризы
- г) умственная отсталость, микроаномалии развития или врожденные пороки развития

30. *Выберите два правильных ответа. Укажите показания для проведения кариотипирования:*

- а) задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм
- б) задержка психомоторного развития в сочетании с диспластичным фенотипом
- в) приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия
- г) прогрессирующее утрачивание приобретенных навыков, судорожный синдром, спастические параличи

31. *Выберите один правильный ответ. Какой метод является методом точной диагностики хромосомных болезней:*

- а) клинический
- б) дерматоглифический
- в) цитогенетический
- г) клинико-генеалогический
- д) специфическая биохимическая диагностика

32. Выберите один правильный ответ. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме «кошачьего крика»

- а) 45,X0
- б) 46,XX, 9p+
- в) 46,XX, 5p-
- г) 46,XX/45, X0

33. Выберите один правильный ответ. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме Шерешевского-Тернера:

- а) 46,XY, 5p-
- б) 45,X0
- в) 47,XXX; 47,XXY
- г) 46,XX

34. Выберите один правильный ответ. Укажите, какие нарушения в кариотипе являются летальными:

- а) моносомии по X-хромосоме
- б) трисомии по половым хромосомам
- в) моносомии по аутосомам
- г) трисомии по аутосомам

35. Выберите один правильный ответ. В каких возрастных интервалах резко повышен риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями:

- а) 15-18 лет
- б) 20-25 лет
- в) 25-30 лет
- г) 30-35 лет
- д) 35-40 лет

36. Выберите два правильных ответа. Укажите правильную форму хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфельтера:

- а) 45,X0
- б) 47,XXX
- в) 47,XY
- г) 45,XY, 5p-
- д) 48,XXYY
- е) 47,XXY

37. Выберите два правильных ответа. К геномным мутациям относятся:

- а) численные нарушения по отдельным хромосомам
- б) структурные изменения хромосом
- в) нарушения кратности гаплоидного набора хромосом
- г) изменение нормальной последовательности оснований в ДНК

38. Выберите один правильный ответ. К хромосомным мутациям относятся:

- а) нарушение кратности гаплоидного набора хромосом

- б) структурные изменения хромосом
- в) численные нарушения по отдельным хромосомам

39. *Выберите один правильный ответ. Укажите, какими признаками в основном характеризуются хромосомные болезни:*

- а) умственная отсталость, отсутствие пороков развития скелетной системы и внутренних органов
- б) пороки развития и нормальное умственное развитие
- в) умственная отсталость, пороки развития различных органов и систем

40. *Выберите один правильный ответ. Укажите правильную формулу при синдроме Эдвардса:*

- а) 46,XY, 21+
- б) 47,XXY
- в) 47,XX, 13+
- г) 47,XX, 18+
- д) 46,XX, 9p+
- е) 45, t (13/21)

41. *Выберите два правильных ответа. Укажите формулу кариотипа при синдроме Дауна:*

- а) 47,XX, 13+
- б) 47,XX, 22+
- в) 46,XY, 14-, t (21/14)
- г) 47,XXX
- д) 47,XX, 21+

42. *Выберите один правильный ответ. Частичные трисомии – это:*

- а) количественное изменение хромосомы
- б) структурные изменения хромосомы
- в) количественное изменение нескольких пар хромосом

43. *Выберите один правильный ответ. Причинами возникновения трисомий являются:*

- а) отставание хромосом в анафазе
- б) не расхождение хромосом
- в) точечные мутации

44. *Выберите один правильный ответ. Мультифакториальные болезни характеризуются:*

- а) высокой частотой в популяции
- б) низкой частотой в популяции

45. *Выберите два правильных ответа. Укажите болезни, относящиеся к мультифакториальным:*

- а) дефекты нервной трубки
- б) псевдогипертрофические мышечные дистрофии
- в) муковисцидоз

г) бронхиальная астма, нейродермит, атопический дерматит

46. *Выберите один правильный ответ. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:*

- а) моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом
- б) синдромов с множественными врожденными пороками развития
- в) хромосомной патологии
- г) мультифакториальных болезней

47. *Выберите один правильный ответ. Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением цитогенетических методов:*

- а) наследственные дефекты обмена веществ
- б) мультифакториальные болезни
- в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом

48. *Выберите один правильный ответ. Массовый биохимический скрининг предполагает:*

- а) обследование детей из учреждений для слабобудящих
- б) исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов (мукополисахаридов)
- в) обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии
- г) обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параличом

49. *Выберите два правильных ответа. Какие заболевания подлежат биохимическому скринингу:*

- а) нейрофиброматоз
- б) гемохроматоз
- в) мукополисахаридозы
- г) фенилкетонурия
- д) адреногенитальный синдром

50. *Выберите два правильных ответа. Какие заболевания могут подлежать массовому биохимическому скринингу:*

- а) гемофилия
- б) сахарный диабет
- в) врожденный гипотиреоз
- г) глазокожный альбинизм
- д) галактоземия

51. *Выберите два правильных ответа. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами:*

- а) нейрофиброматоз
- б) фенилкетонурия
- в) муковисцидоз
- г) галактоземия
- д) умственная отсталость с ломкой X-хромосомой

52. *Выберите один правильный ответ. Определение концентрации альфа-фетопротеина в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:*

- а) наследственных дефектов обмена аминокислот
- б) наследственной патологии крови
- в) пороков развития
- г) наследственных дефектов обмена углеводов

53. *Выберите один правильный ответ. При мультифакториальных болезнях генетический риск определяется:*

- а) путем теоретических расчетов
- б) согласно менделеевским законам наследования
- в) на основании эмпирических данных



## Вопросы к зачету

1. Основные положения клеточной теории.
2. Дайте характеристику основным органоидам клетки.
3. Определение митоза и его фазы.
4. Генетическое значение митоза.
5. Мейоз, его основные стадии.
6. В чем заключается биологический смысл мейоза?
7. Опишите морфологическое строение хромосом и их типы.
8. Классификация хромосом.
9. Какова функция хромосом.
10. Способы исследования полового хроматина.
11. Определение кариотипа.
12. Основные положения хромосомной теории наследственности.
13. Какие нуклеиновые кислоты вы знаете, чем они различаются?
14. Перечислите пуриновые и пиримидиновые основания.
15. Что собой представляет молекула ДНК?
16. В чем заключается правило комплементарности?
17. Перечислите типы РНК и их функции.
18. Что такое репликация ДНК?
19. Изобразите схематично репликацию ДНК.
20. Что такое ген?
21. Что такое экзон и интрон?
22. Как происходит расшифровка генетической информации? Схема.
23. Понятие транскрипции и трансляции.
24. Свойства генетического кода.
25. Дайте определение генетического кода.
26. Что такое кодон?
27. Назовите функции белка.
28. Что такое генотип и фенотип? Каково их взаимоотношение?
29. Что такое пенетрантность?
30. Что такое экспрессивность?
31. Что такое клинико-генеалогический метод?
32. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике.
33. Критерии аутосомно-доминантного типа наследования.
34. Критерии аутосомно-рецессивного типа наследования.
35. Охарактеризуйте разницу между х-сцепленным доминантным и х-сцепленным рецессивным типом наследования.
36. Митохондриальный тип наследования заболеваний, его характеристика.
37. Голандрический тип наследования заболеваний, чем характеризуется?
38. Типы изменчивости.
39. Что такое «фенокопирование»?
40. Фенотипическая наследственность.
41. Генотипическая (наследственная) изменчивость.
42. Мутационная изменчивость.

43. Дайте определение термину «мутация».
44. Назовите примеры физических, химических и биологических мутагенов.
45. Генные мутации.
46. Геномные мутации, что лежит в их основе?
47. Дайте определение хромосомных мутаций.
48. Назовите варианты хромосомных мутаций.
49. Перечислите основные механизмы обуславливающие комбитативную.
50. Первый закон Г. Менделя.
51. Схема, иллюстрирующая закон единообразия гибридов I поколения.
52. Второй закон Г. Менделя.
53. Нарисуйте схему иллюстрирующую закон расщепления Г. Менделя.
54. Третий закон Г. Менделя.
55. Наследование групп крови по системе АВО.
56. У матери 0 (I) принадлежность крови, у отца – IV группа (AB). Какую группу крови могут унаследовать дети?
57. У матери принадлежность A(II) группа крови (гетерозигот), у отца – B (III) – (гетерозигот). Какую группу крови унаследуют дети?
58. Родители: мать A(II) – гомозигот, отец B(III) – гомозигот. Какую группу крови унаследуют дети?
59. У матери Rh- отрицательный фактор – гомозигот, у отца Rh+ положительный фактор – гомозигот. С каким Rh фактором родятся дети?
60. У матери Rh- отрицательный фактор – гомозигот, у отца Rh+ фактор – гетерозигот. С каким Rh фактором родятся дети?
61. Аутосомно-доминантный тип наследования заболевания. Отец болен Aa, мать здорова aa. Какие родятся дети? Aa x aa
62. Аутосомно-рецессивный тип наследования заболевания: родители «здоровые» носители Aa x Aa. Какие родятся дети?
63. X-сцепленный тип наследования заболевания.

Отец болен мать здорова

ХаУ x ХАХА

Какие родятся дети?

64. Отец здоров мать носитель рецессивного гена ХАУА x ХаХА Какие родятся дети?
65. Отец болен мать здорова ХАУ x ХаХа Какие родятся дети?
66. Отец здоров мать больна ХаУ x ХАХа Какие родятся дети?
67. У-сцепленное наследование Отец болен мать здорова ХУ x ХХ Какие родятся дети?
68. Митохондриальное наследование Отец здоров мать больна(ДНК митохондрий) Какие родятся дети?
69. Перечислите основные классификационные группы наследственных болезней.
70. Общая характеристика наследственных болезней.

71. Перечислите диагностические критерии синдрома Морфана.
72. С какой частотой встречается нейрофиброматоз, его типы.
73. Назовите клинические формы муковисцидоза.
74. Назовите диагностические критерии синдрома Холт-Орама.
75. Как часто рождаются дети с фенилкетонурией (ФКУ)?
76. К какому возрасту возникает у больных с нарушением обмена липидов атеросклероз аорты?
77. По какому типу наследуется адено-генитальный синдром (АГС)?
78. Внешние признаки ребенка с врожденным гипотиреозом.
79. На основании каких данных ставится диагноз муковисцидоз?
80. Продолжительность жизни у детей с синдромом Патау?
81. Как внешне выглядит больной с синдромом Мартина-Белл?
82. В каком возрасте дети с мышечной дистонией Дюшена перестают обычно двигаться?
83. Когда возникает лимфатический отек голеней и стоп у детей с синдромом Шерешевского-Тернера?
84. Назовите наиболее характерные клинические проявления у ребенка с синдромом Дауна.
85. По какой паре определяется дополнительная х-хромосома при синдроме Эдварса?
86. Клинические проявления у ребенка синдрома «кошачьего крика».
87. Какие виды мутации приводят к развитию хромосомных болезней?
88. Синдром Шерешевского-Тернера характерен для мальчиков или девочек?
89. С какой частотой рождаются пациенты с синдромом Клайнфельтера, какого пола?
90. Что является причинами возникновения трисомий?
91. Дайте определение болезней мультифакторной природы.
92. Перечислите основные признаки мультифакторных болезней.
93. По какому типу наследуются большинство наследственных болезней обмена веществ?
94. Какое наследственное заболевание поддается коррекции специальными диетами?
95. В чем отличие прямых и непрямых методов цитогенетического исследования?
96. Какие биологические материалы можно использовать для получения препаратов хромосом?
97. Назовите основные методы окрашивания хромосом.
98. На чем основаны молекулярно-цитогенетические методы?
99. Для каких групп наследственных болезней используют биохимические методы диагностики?
100. Какие основные показания для применения биохимических методов диагностики вы знаете?
101. Что является материалом исследования при молекулярно-генетическом методе?
102. Что такое ПЦР?

103. Назовите организационные формы профилактики наследственной патологии.
104. Виды профилактики наследственной патологии.
105. Медико-генетическое консультирование, цель, задачи.
106. Что такое пренатальная диагностика?
107. Перечислите неинвазивные и инвазивные методы диагностики.
108. Неонатальный скрининг наследственных заболеваний.
109. Значение профилактики наследственных заболеваний.

## 5. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

| Название образовательной технологии | Темы, разделы дисциплины   | Краткое описание применяемой технологии                                                                                      |
|-------------------------------------|----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Круглый стол                        | Раздел 1-3<br>Темы 1.1-3.2 | Форма организации дискуссии, в которой на равных участвуют 15-25 человек, происходит обмен мнениями между всеми участниками. |
| Коллоквиум                          | Раздел 4-5<br>Темы 4.1-5.1 | Обсуждение под руководством преподавателя широкого круга проблем.                                                            |
| Тренинг                             | Раздел 6-7<br>Темы 6.1-7.3 | Совокупность определенным образом отобранных и систематизированных методов психолого-педагогического воздействия             |

Учебные занятия по дисциплине могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режиме on-line в формах: видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференций, выполнение виртуальных практических и/или лабораторных работ и т.д.

## 6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

### 6.1. Указания для обучающихся по освоению дисциплины

#### Содержание самостоятельной работы обучающихся

| Номер радела (темы)                                                                                                                                     | Темы/вопросы, выносимые на самостоятельное изучение                                                                      | Кол-во часов | Формы работы  |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|---------------|
| Раздел 1. История генетики человека. Программа «Геном человека»                                                                                         | История исследований генетики человека. Программа «Геном человека».                                                      | 4            | Сообщение     |
| Раздел 2. Цитологические основы наследственности. Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.                                                     | Современные теории о жизни клетки.                                                                                       | 2            | Конспект      |
| Тема 2.2. Основы цитогенетики.                                                                                                                          | Строение ядра. Кариотип человека. Генетические карты.                                                                    | 2            | Тест          |
| Тема 2.4. Мейоз. Гаметогенез                                                                                                                            | Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. | 3            | Конспект      |
| Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности. Тема 3.1. Строение, функции и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства. | История открытия и изучения нуклеиновых кислот. Генетический код человека. Модель ДЖ. Уотсона и Ф. Крика.                | 6            | Тест          |
| Тема 3.2. Строение белковых молекул. Биосинтез белка. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.                              | Проблемы несовместимости белков. Лекарственные препарата белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).                    | 2            | Сообщение     |
| Раздел 4. Закономерности                                                                                                                                | Дигибридное скрещивание.                                                                                                 | 16           | Решение задач |

|                                                                                                              |                                                                                    |   |               |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|---|---------------|
| наследования признаков<br>Тема 4.1.<br>Законы Г. Менделя. Типы скрещивания.                                  |                                                                                    |   |               |
| Тема 4.2. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус-факторов. Хромосомная теория Т. Моргана.    | Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.                       | 2 | Решение задач |
| Тема 4.3. Типы наследования признаков. Генеалогический метод изучения наследственности человека.             | Поиск примеров на различные типы наследования признаков.                           | 4 | Решение задач |
| Раздел 5.<br>Наследственность и среда.<br>Тема 5.1.<br>Изменчивость и мутация.                               | Мутагенез и его виды. Закон Харди-Вайнберга.                                       | 4 | Тест          |
| Раздел 6.<br>Наследственность и патология.                                                                   | Составление собственной родословной. Близнецовый метод в генетике человека.        | 4 | Конспект      |
| Раздел 7. Диагностика и профилактика наследственных заболеваний.<br>Тема 7.1. Принципы и методы диагностики. | Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.    | 4 | Конспект      |
| Тема 7.2. Профилактики наследственной патологии.                                                             | Медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.). | 6 | Решение задач |
| Тема 7.3. Правовые и этические вопросы медицинской генетики.                                                 | Клонирование и его этические последствия.                                          | 4 | Тест          |

## **6.2 Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины, выполняемые обучающимися самостоятельно**

### **Методические указания по составлению конспекта**

1. Внимательно прочитайте текст. Уточните в справочной литературе непонятные слова. При записи не забудьте вынести справочные данные на поля конспекта;
2. Выделите главное, составьте план;

3. Кратко сформулируйте основные положения текста, отметьте аргументацию автора;
4. Законспектируйте материал, четко следуя пунктам плана. При конспектировании старайтесь выразить мысль своими словами. Записи следует вести четко, ясно.
5. Грамотно записывайте цитаты. Цитируя, учитывайте лаконичность, значимость мысли.

В тексте конспекта желательно приводить не только тезисные положения, но и их доказательства. При оформлении конспекта необходимо стремиться к емкости каждого предложения. Мысли автора книги следует излагать кратко, заботясь о стиле и выразительности написанного. Число дополнительных элементов конспекта должно быть логически обоснованным, записи должны распределяться в определенной последовательности, отвечающей логической структуре произведения. Для уточнения и дополнения необходимо оставлять поля.

### **Методические указания при подготовке сообщения**

Подготовка информационного сообщения – это вид внеаудиторной самостоятельной работы по подготовке небольшого по объёму устного сообщения для озвучивания на семинаре, практическом занятии. Сообщаемая информация носит характер уточнения или обобщения, несёт новизну, отражает современный взгляд по определённым проблемам.

Сообщение отличается от докладов и рефератов не только объёмом информации, но и её характером – сообщения дополняют изучаемый вопрос фактическими или статистическими материалами. Оформляется задание письменно, оно может включать элементы наглядности (иллюстрации, демонстрацию).

Регламент времени на озвучивание сообщения – до 5 мин.

Этапы работы над сообщением:

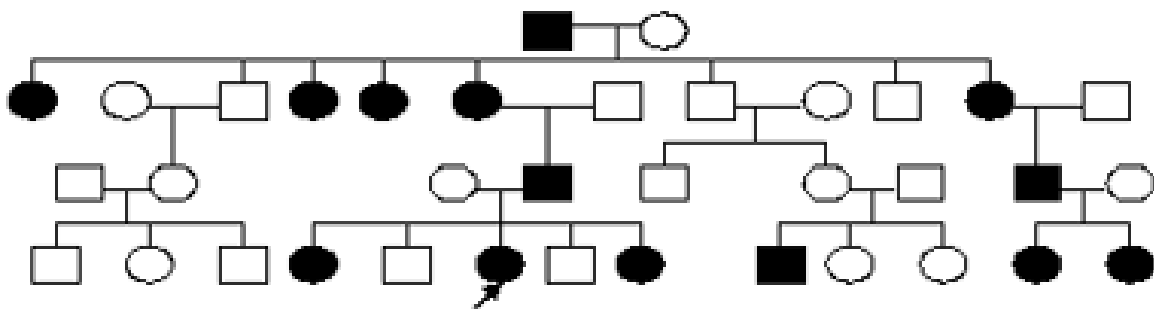
1. Подбор и изучение основных источников по теме, указанных в данных рекомендациях.
2. Составление списка используемой литературы.
3. Обработка и систематизация информации.
4. Написание сообщения.
5. Публичное выступление и защита сообщения.

### **Задачи репродуктивного, реконструктивного и творческого уровня**

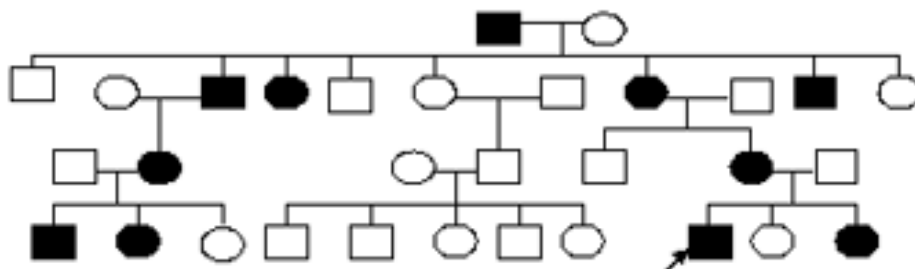
#### **Часть А**

(3 балла за ответ, 1 балл за определение типа наследования, 1 – обоснование ответа, 1- правильно определенный генотип пробанда)

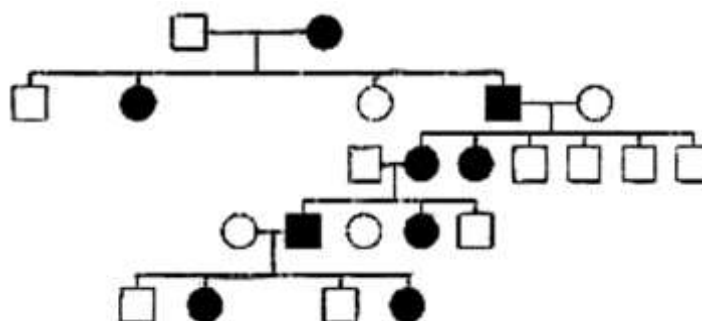
1. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. Доминантный ген сцепленный с X-хромосомой
  2. Больных девочек больше, чем больных мальчиков, больные встречаются в каждом поколении, больной отец- все его дочери больны.
  3. Генотип пробанда -  $X^A X^a$
2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



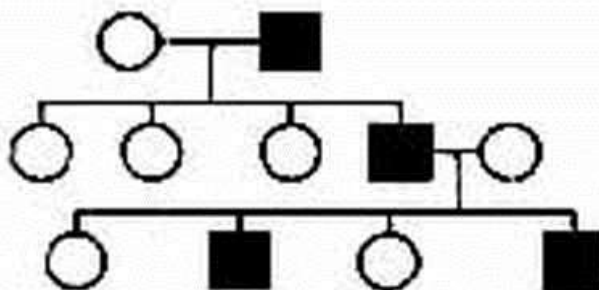
1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
  2. Больные в каждом поколении, здоровые дети у здоровых родителей, больные дети у больных родителей.
  3. Генотип пробанда –  $Aa$
3. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. X - сцепленный доминантный ген.
2. Больные в каждом поколении, от больного мужчины и здоровой женщины рождаются здоровые сыновья и дочери все больные, от больной женщины и здорового мужчины половина дочерей и сыновей будут больны.
3. Генотип пробанда  $X^A X^a$

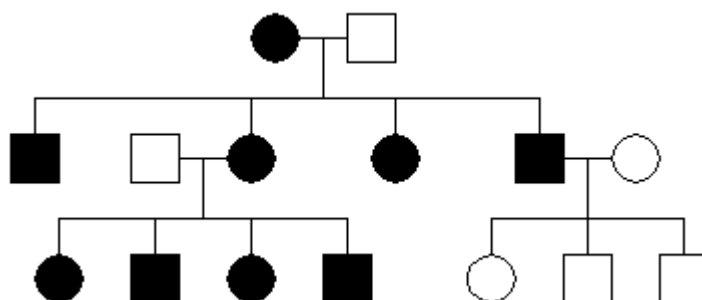


4. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



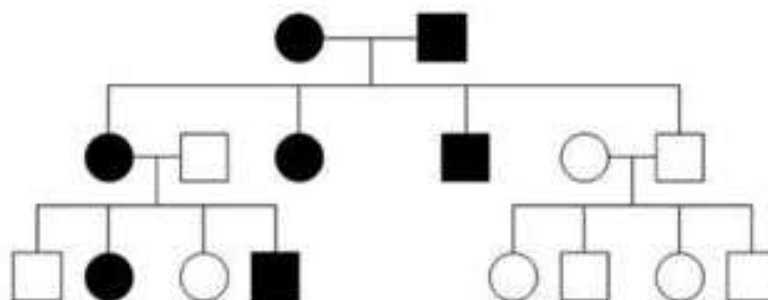
1. Голандрический тип наследования.
2. Болеют только мальчики, передается по мужской линии.
3. Генотип пробанда  $XU^A$

5. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. Митохондриальный тип наследования.
2. Болеют и мальчики и девочки, передача гена идет по женской линии, у больных женщин все дети больны, у больных мужчин все дети здоровы.

6. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Больные рождаются в каждом поколении, болеют и мальчики и девочки, у больных гетерозигот рождаются больные и здоровые в соотношении 3:1, у гомозигот по рецессиву дети здоровы, у больной женщины-гетерозиготы и здорового мужчины рождаются и больные и здоровые дети.
3. Генотип пробанда Аа.

#### **Часть Б**

##### **Билет №1**

Близорукий мужчина с IV (AB) группой крови женился на близорукой женщине I (O) группой крови. У них родился ребенок с нормальным зрением и с III (B) группой крови. Какие могут быть дети в этой семье?

##### **Билет №2**

У человека альбинизм (отсутствие пигментации) и дальтонизм (цветовая слепота) наследуются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой. Родители не страдают ни тем, ни другим недостатком, но их первый сын оказался дальтоником и альбиносом. Какой из этих признаков может с большей вероятностью носить второй сын?

##### **Билет №3**

Рецессивный ген гемофилии (несвертываемости крови) находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать ее в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

##### **Билет №4**

У человека катаракта (болезнь глаз) и многопалость (полидактилия) вызываются доминантными аллелями двух генов, располагающихся в одной и той же хромосоме. Одна молодая женщина унаследовала катаракту от отца и многопалость – от матери. Ее муж нормален по этим признакам. Какими будут дети?

#### **Тестовые задания**

Тесты обеспечивают возможность объективной оценки знаний и умений, обучающихся в баллах по единым для всех критериям. При ответе на вопрос может быть несколько правильных вариантов ответов или только один.

Инструкция по выполнению теста:

1. Проверка готовности обучающихся.
2. Каждому студенту раздается вариант теста.
3. Чтобы исправить уже данный вариант ответа его необходимо аккуратно одной косой линией зачеркнуть и рядом разборчиво написать новый вариант ответа (в противном случае все исправления будут оцениваться как ошибочные).
4. После проверки тестовых ответов до студентов доводятся оценки.

1. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:

- а) хромосомные
- б) геномные
- в) генные
- г) индуцированные

2. Мутации, происходящие в клетках тела, называется:

- а) вегетативные
- б) генеративные
- в) соматические
- г) спонтанные

3. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:

- а) моногенные
- б) хромосомные
- в) наследственные
- г) мультифакториальные

4. Хромосомы, в которых чуть сдвинута от центра к краю, называется:

- а) метацентрические
- б) интерфазные
- в) акроцентрические
- г) субметацентрические

5. Количественные и качественные изменения в генотипе — это:

- а) изменчивость
- б) кроссинговер
- в) мутация
- г) наследственность

6. Хромосомы, в которых центромера расположена точно в центре, называются:

- а) метацентрические
- б) субметацентрические
- в) интерфазные
- г) акроцентрические

7. Три нуклеотида, в молекуле и-РНК, комплиментарные триплету, называются:

- а) триплет
- б) нуклеотид
- в) кодон
- г) антикодон

8. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения — это:

- а) ихтиоз
- б) дальтонизм
- в) астигматизм

г) альбинизм

9. Участок молекулы ДНК, кодирующий синтез одного белка, называется:

а) интрон

б) экзон

в) домен

г) ген

10. Какой из методов лечения наследственных болезней применяется для лечения болезни под названием «Моча с запахом кленового сиропа»:

а) витаминотерапия

б) хирургическое лечение

в) диетотерапия

### Тема 2.1. Строение и функции клетки

1. Впервые термин «клетка» ввёл:

А) Рудольф Вирхов

Б) Роберт Гук

В) Антони ван Левенгук

Г) Томас Шванн

2. Укажите организмы, не имеющие клеточного строения:

А) бактерии

Б) грибы

В) вирусы

Г) растения

3. Являются прокариотами:

А) грибы

Б) растения

В) животные

Г) бактерии

4. Генетический материал – кольцевая молекула ДНК:

А) у эукариотов

Б) у грибов

В) у прокариотов

Г) у вирусов

5. Растительная клетка в отличие от животной имеет:

А) центриоли

Б) гликокаликс

В) пластиды

Г) микроворсинки

6. Что не является основной частью клетки:

- А) клеточная оболочка
- Б) вакуоль
- В) цитоплазма
- Г) ядро

7. Основу клеточной оболочки составляет:

- А) плазматическая мембрана
- Б) липиды
- В) белки
- Г) целлюлоза

8. Органоиды клетки – это:

- А) непостоянные структуры цитоплазмы
- Б) постоянные клеточные структуры
- В) ядро
- Г) различные клеточные включения

9. Эндоплазматическая сеть представляет собой:

- А) стопку из 5-20 уплощённых мембранных полостей
- Б) мембранные пузырьки
- В) мембранные мешки
- Г) система полостей, трубочек, канальцев

10. Функция аппарата Гольджи:

- А) защитная
- Б) накопление и транспорт веществ
- В) внутриклеточное пищеварение
- Г) регуляция водно – солевого обмена

11. Являются двумембранными органоидами клетки:

- А) рибосомы
- Б) лизосомы
- В) клеточный центр
- Г) митохондрии

12. Зелёные пластиды, участвующие в процессе фотосинтеза:

- А) хромопласты
- Б) лейкопласты
- В) хлоропласты
- Г) тилакоиды

13. Функция синтез АТФ:

- А) ядро
- Б) пластиды
- В) митохондрии
- Г) лизосомы

14. Участвуют в биосинтезе белка:

- А) рибосомы
- Б) аппарат Гольджи
- В) митохондрии
- Г) пластиды

15. Образуют веретено деления:

- А) микротрубочки
- Б) центриоли
- В) микрофиламенты
- Г) жгутики

16. В состав ядра не входит:

- А) хроматин
- Б) ядрышко
- В) кариоплазма
- Г) клеточный центр

17. Выберите основную функцию ядра:

- А) создание тургорного давления
- Б) накопление питательных веществ
- В) хранение и передача наследственной информации
- Г) синтез АТФ

18. Жизненный цикл клетки – это:

- А) период подготовки клетки к делению
- Б) удвоение молекулы ДНК
- В) промежуток времени от момента возникновения клетки до гибели или до следующего деления
- Г) восстановление повреждённых участков молекулы ДНК

19. Выберите положение клеточной теории:

- А) клетка – структурная и функциональная единица живых организмов
- Б) митоз – способ деления клеток
- В) мейоз – основа полового размножения
- Г) клетки многоклеточного организма различны по строению и функциям

**6.3 Описание показателей и критериев оценивания результатов самостоятельной работы, описание шкал оценивания в зависимости от выбранных форм работы**

#### **Показатели и критерии оценивания конспекта**

«5»- Полнота использования учебного материала. Логика изложения (наличие схем, количество смысловых связей между понятиями). Наглядность (наличие

рисунков, символов, и пр.; аккуратность выполнения, читаемость конспекта). Грамотность (терминологическая и орфографическая). Отсутствие связанных предложений, только опорные сигналы – слова, словосочетания, символы. Самостоятельность при составлении.

«4»- Использование учебного материала не полное.. Не достаточно логично изложено (наличие схем, количество смысловых связей между понятиями). Наглядность (наличие рисунков, символов), аккуратность выполнения, читаемость конспекта. Грамотность (терминологическая и орфографическая). Отсутствие связанных предложений, только опорные сигналы – слова, словосочетания, символы. Самостоятельность при составлении.

«3» - Использование учебного материала не полное.

Не достаточно логично изложено (наличие схем, количество смысловых связей между понятиями). Наглядность (наличие рисунков, символов) конспекта. Грамотность (терминологическая и орфографическая). Отсутствие связанных предложений, только опорные сигналы – слова, словосочетания, символы. Самостоятельность при составлении. Не разборчивый почерк.

«2»- Использование учебного материала не полное. Отсутствуют схемы, количество смысловых связей между понятиями. Отсутствует наглядность (наличие рисунков, символов), аккуратность выполнения, читаемость конспекта. Допущены ошибки терминологические и орфографические. Отсутствие связанных предложений, только опорные сигналы – слова, словосочетания, символы. Не самостоятельность при составлении. Не разборчивый почерк.

### **Показатели и критерии оценивания сообщения**

1. Соответствие содержания работы теме.
2. Самостоятельность выполнения работы, глубина проработки материала, использование рекомендованной и справочной литературы
3. Исследовательский характер.
4. Логичность и последовательность изложения.
5. Обоснованность и доказательность выводов.
6. Грамотность изложения и качество оформления работы.
7. Использование наглядного материала.

Оценка «отлично»- учебный материал освоен студентом в полном объеме, легко ориентируется в материале, полно и аргументировано отвечает на дополнительные вопросы, излагает материал логически последовательно, делает самостоятельные выводы, умозаключения, демонстрирует кругозор, использует материал из дополнительных источников, интернет ресурсы. Сообщение носит исследовательский характер. Речь характеризуется эмоциональной выразительностью, четкой дикцией, стилистической и орфоэпической грамотностью. Использует наглядный материал (презентация).

Оценка «хорошо»- по своим характеристикам сообщение студента соответствует характеристикам отличного ответа, но студент может испытывать некоторые затруднения в ответах на дополнительные вопросы, допускать некоторые погрешности в речи. Отсутствует исследовательский компонент в сообщении.

Оценка «удовлетворительно»- студент испытывал трудности в подборе материала, его структурировании. Пользовался, в основном, учебной литературой, не использовал дополнительные источники информации. Не может ответить на дополнительные вопросы по теме сообщения. Материал излагает не последовательно, не устанавливает логические связи, затрудняется в формулировке выводов. Допускает стилистические и орфоэпические ошибки.

Оценка «неудовлетворительно»- сообщение студентом не подготовлено либо подготовлено по одному источнику информации либо не соответствует теме.

#### **Критерии оценки теста**

Оценка «5» ставится, если 90 – 100 % тестовых заданий выполнено верно.

Оценка «4» ставится, если верно выполнено 70 -80 % заданий.

Оценка «3» ставится, если 50-60 % заданий выполнено верно.

Если верно выполнено менее 50 % заданий, то ставится оценка «2».

При необходимости рабочая программа учебной дисциплины может быть адаптирована для обеспечения образовательного процесса инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, в том числе и для дистанционного обучения. Для этого требуется заявление студента ( его законного представителя) и заключение психолого-медико-педагогической комиссии. (ПМПК).

#### **Критерии оценки сообщения основаны на устном опросе обучающегося**

Оценка «**отлично**» выставится, если материал освоен в полном объеме, обучающийся легко ориентируется в материале, полно и аргументировано отвечает на дополнительные вопросы, а также использует наглядный материал (презентация).

Оценка «**хорошо**» выставляется, если обучающийся полно излагает изученный материал, но может испытывать некоторые затруднения в ответах на дополнительные вопросы и допускает некоторые погрешности в речи.

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется, если обучающийся испытывает трудности в подборе материала, его структурировании. Не может ответить на дополнительные вопросы по теме сообщения. Материал излагает не последовательно, не устанавливает логические связи.

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется если, сообщение студентом не подготовлено или сообщение не соответствует теме.

#### **Критерии оценки подготовленной презентации**

Оценка «**отлично**» выставится если разработаны макеты всех бланков с соблюдением полей и требований к оформлению постоянных реквизитов бланков. Обучающийся легко ориентируется в материале, отвечает на дополнительные вопросы.

Оценка «**хорошо**» выставляется если обучающийся разработал все макеты бланка, но может испытывать некоторые затруднения в ответах на дополнительные вопросы и допускает некоторые погрешности и неточности при ответе на вопросы.



Оценка **«удовлетворительно»** выставляется если обучающийся испытывает трудности в названиях макетов бланков, не знает название реквизитов и структуры бланков по видам. Не может ответить на дополнительные вопросы.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется если творческая проектная работа обучающимся не выполнена.

### **Критерии оценивания презентаций**

Преподавателем разрабатываются специальные критерии, согласно которым за выполненную презентацию присваиваются баллы. К таким критериям относятся: тема презентации, содержание, подбор информации для создания презентации, подача материала, логика и переходы во время проекта – презентации, заключение, дизайн презентации, техническая часть, список использованных источников.

### **Оценивание презентации**

| Количество набранных баллов |   | Оценка              |
|-----------------------------|---|---------------------|
| От 27 баллов до 23 баллов   | 5 | отлично             |
| От 22 баллов до 17 баллов   | 4 | хорошо              |
| От 16 до 8 баллов           | 3 | удовлетворительно   |
| От 7 баллов                 | 2 | неудовлетворительно |

## ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ

в рабочей программе дисциплины

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

по направлению подготовки **33.02.01 Фармация**

на 2022/2023 учебный год

1. В пункт 3.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины Подраздел Программное обеспечение и ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» вносятся следующие изменения:

Перечень лицензионного программного обеспечения(2022-2023 уч.г.)

Интернет-ресурсы, необходимые для освоения дисциплины (модуля)

Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС) 2023–2024 учебный год

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <i>Наименование ЭБС</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Электронная библиотечная система IPRbooks<br><a href="http://www.iprbookshop.ru">http://www.iprbookshop.ru</a>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Электронно-библиотечная система BOOK.ru<br><a href="https://book.ru">https://book.ru</a>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| Электронная библиотека «Астраханский государственный университет» собственной генерации на платформе ЭБС «Электронный Читальный зал – БиблиоТех»<br><a href="https://biblio.asu.edu.ru">https://biblio.asu.edu.ru</a>                                                                                                                                                                                                                                                       |
| <i>Учётная запись образовательного портала АГУ</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента» Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретённым на основании прямых договоров с правообладателями. Каталог содержит более 15 000 наименований изданий.<br><a href="http://www.studentlibrary.ru">www.studentlibrary.ru</a> |
| <i>Регистрация с компьютеров АГУ</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

Перечень общедоступных официальных интернет-ресурсов 2023–2024 учебный год

| <i>Наименование интернет-ресурса</i>                                                                                                      | <i>Сведения о ресурсе</i>                             |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| Единое окно доступа к образовательным ресурсам<br><a href="http://window.edu.ru">http://window.edu.ru</a>                                 | Федеральный портал (предоставляется свободный доступ) |
| Министерство науки и высшего образования Российской Федерации<br><a href="https://minobrnauki.gov.ru">https://minobrnauki.gov.ru</a>      |                                                       |
| Министерство просвещения Российской Федерации<br><a href="https://edu.gov.ru">https://edu.gov.ru</a>                                      |                                                       |
| Федеральное агентство по делам молодёжи (Росмолодёжь)<br><a href="https://fadm.gov.ru">https://fadm.gov.ru</a>                            |                                                       |
| Федеральная служба по надзору в сфере образования и науки (Рособрнадзор)<br><a href="http://obrnadzor.gov.ru">http://obrnadzor.gov.ru</a> |                                                       |
| Сайт государственной программы Российской Федерации «Доступная среда»                                                                     |                                                       |

| <i>Наименование интернет-ресурса</i>                                            | <i>Сведения о ресурсе</i> |
|---------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| <a href="http://zhit-vmeste.ru">http://zhit-vmeste.ru</a>                       |                           |
| Российское движение школьников<br><a href="https://рдиш.рф">https://рдиш.рф</a> |                           |

2. В раздел 5 Образовательные технологии вносится следующее изменение

Учебные занятия по дисциплине могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режиме on-line d в формах: видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференций, выполнение виртуальных практических и/или лабораторных работ и т.д.

Составитель: Артемьева И.И., преподаватель