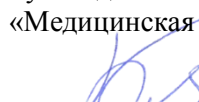




МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

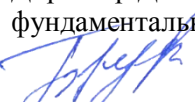
ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

«СОГЛАСОВАНО»
Руководитель ОП
«Медицинская биофизика»


(подпись) Багрянцев В.Н.
«19» сентября 2016 г.



«УТВЕРЖДАЮ»
Директор Департамента
фундаментальной и клинической медицины


(подпись) Гельцер Б.И.
«19» сентября 2016 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Общая и медицинская генетика

Специальность 30.05.02 «Медицинская биофизика»

Форма подготовки – очная

курс 3,4 семестр 5, 6, 7
лекции 72 час.
практические занятия 90 час.
лабораторные работы 54 час.
в том числе с использованием МАО лек. 8час./пр. 16 час.
всего часов аудиторной нагрузки 216 час.
в том числе с использованием МАО 24 час.
самостоятельная работа 108 час.
курсовая работа / курсовой проект не предусмотрены
зачет 5, 6 семестр
экзамен 7 семестр (36 час.)

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 30.05.02 «Медицинская биофизика», утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 1012 от «11» августа 2016 г. и учебного плана по направлению подготовки «Медицинская биофизика».

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента фундаментальной и клинической медицины, протокол № 1 от «19» сентября 2016 г.

Директор Департамента: д.м.н., профессор Гельцер Б.И.
Составитель (ли): к.м.н., Сахарова О.Б.

Оборотная сторона титульного листа РПУД

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий кафедрой _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

Протокол от «_____» _____ 20__ г. № _____

Заведующий кафедрой _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

АННОТАЦИЯ
к рабочей программе учебной дисциплины
«Общая и медицинская генетика»

«Дисциплина «Общая и медицинская генетика» предназначена для студентов 3,4 курса, обучающихся по направлению 30.05.02 «Медицинская биофизика» и входит в базовую часть профессионального цикла. Трудоемкость дисциплины 10 з.е., 360 часов. Учебным планом предусмотрено 72 часа лекций, 90 часов практических занятий, 54 часа лабораторных работ, 108 часов для самостоятельной работы и 36 часов на подготовку к экзамену.

Изучение дисциплины базируется на знаниях, приобретенных в результате освоения следующих дисциплин ООП: «Биология, эволюционная биология», «Морфология: Анатомия человека. Гистология. Цитология», «Общая патология: Патологическая анатомия. Патофизиология», «Физиология».

Полученные знания и умения необходимы для освоения дисциплин «Общая и клиническая иммунология», «Неврология и психиатрия», «Репродуктивное здоровье человека».

Цель освоения дисциплины: обучить студентов применению генетических методов в диагностике болезней и принципам профилактики наследственной патологии, заложить основы генетических подходов при решении любых врачебных задач.

Задачи:

1. Освоение теоретических основ генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач.

2. Приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии и

объективного статуса пациентов, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов.

3. Овладение клинико-генеалогическим методом, правильным сбором генетического анамнеза, составлением родословных, предположительным анализом типа наследования.

4. Понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.

5. Обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.

6. Приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.

7. Понимание целей, знание методов и возможностей медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.

8. Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

9. Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

В результате изучения данной дисциплины у студентов формируются следующие профессиональные компетенции (элементы компетенций):

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-7 - способность к оценке морфофункциональных, физиологических	Знает	<ul style="list-style-type: none">• Фундаментальные основы общей генетики и её роль в структуре общенаучных знаний• Основные принципы экспериментальных молекулярно-

состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач		биологических подходов.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • Демонстрировать базовые представления о молекулярно-биологических процессах. • Критически анализировать полученную информацию. • Представлять результаты научных исследований.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • Основами теории фундаментальных разделов общей генетики • Навыками проведения научно-исследовательской работы
ПК-4 - готовностью к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; • Методы диагностики генетических полиморфизмов; • Строение хромосом и основы возникновения генных мутаций.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • Объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); • Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики;
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • Методом генетического анализа; • Методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; • Навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.
ПК-5 -	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Основные этапы развития генетики,

<p>готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>		<p>имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики;</p> <ul style="list-style-type: none"> • Терминологию основных понятий современной генетики; • Механизм изменчивости генетического материала; • Мутагенные факторы внешней среды; • Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • Использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; • Работать с научной литературой.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • Навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.

Для формирования вышеуказанных компетенций в рамках дисциплины «Общая и медицинская генетика» применяются следующие методы активного/ интерактивного обучения: лекция–пресс–конференция, дискуссия, дебаты.

I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Лекции (72 час., в том числе с использованием МАО 8 час.)

Раздел I. Введение в общую генетику (8 час.)

Тема 1. Общая генетика, ее место в биологии и медицине. Генетический анализ. (2 час.)

Предмет генетики. Место генетики в системе естественных наук. Связь между генетикой и эволюционным учением. Методы генетики. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь. Краткая история развития генетики. Перспективы развития и основные задачи современной генетики.

Тема 2. Методы исследования, применяемые в генетике (2 час.)

Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Цитогенетический метод. Иммуногенетический метод. Биохимический метод. Популяционно-генетический метод. Молекулярно - генетический метод. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.

Тема 3. Клетка как носитель наследственной информации (2 час.)

Строение эукариотической и прокариотической клетки. Клеточная мембрана. Цитоплазма. Клетка как носитель наследственной информации. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации. Строение и химический состав хромосом. Понятия о кариотипе, гаплоидном и диплоидном наборах хромосом.

Тема 4. Размножение клеток (2 час.)

Митотический цикл и фазы митоза. Фазы мейоза, его стадии. Отличия мейоза от митоза.

Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов. (6 час.)

Тема 5. Основные закономерности наследования. (2 час.)

Моногибридное скрещивание. Основы гибридологического метода. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. Законы Менделя. Дигибридное и полигибридное скрещивание.

Тема 6. Развитие представлений о гене. Аллелизм. (2 час.)

Представления школы Моргана о строении и функции гена. Рекомбинационный и функциональный критерий аллелизма. Ошибки функционального и рекомбинационного критериев. Формирование современных представлений о структуре гена. Ступенчатый аллеломорфизм и центровая теория гена. Псевдоаллелизм. Множественный аллелизм. Развитие представлений о гене.

Тема 7. Взаимодействие неаллельных генов. (2 час.)

Генетический анализ при взаимодействии генов. Неаллельные взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Полигенное наследование с пороговым эффектом и без порогового эффекта. Биохимические основы неаллельных взаимодействий. Плейотропное и модифицирующее действие генов. Мультифакториальность. Понятие о геномном балансе.

Раздел III. Хромосомная теория наследственности. (8 час.)

Тема 8. Строение и функционирование хромосом. (2 час.)

Морфология хромосом. Классификация хромосом. Методы дифференциальной окраски хромосом. Структура хромосом. Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот. Митотические хромосомы высших эукариот. Денверовская номенклатура. Кариотип и идиограмма. Дифференциальные окраски хромосом. Упаковка ДНК в хромосомах. Политенные хромосомы.

Тема 9. Хромосомная теория наследственности (2 час.)

Хромосомы человека. Сцепленное наследование признаков. Группы сцепления. Типы сцепления. Кроссинговер. Двойной и множественный кроссинговер. Принципы построения генетических карт. Факторы, влияющие на частоту перекреста хромосом. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения. Генетические и цитологические карты хромосом.

Тема 10. Картирование генов у человека. (2 час.)

Принципы построения генетических карт. Генетические и цитологические карты хромосом. Методы картирования генов у человека.

Тема 11. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «лекция-пресс-конференция». (2 час.)

Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Наследование признаков, сцепленных с полом. Крисс-кросс наследование. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Гоносомные синдромы. Y-хромосома и мужской тип развития. X-хромосома и дозовая компенсация.

Раздел IV. Основы молекулярной генетики (8 час.)

Тема 12. Состав и структура нуклеиновых кислот. Репликация ДНК. (2 час.)

Доказательства роли ДНК в наследственности. Структура и функции нуклеиновых кислот. Модель ДНК, предложенная Уотсоном и Криком. Опыты Мезельсон и Сталь. Репликация ДНК.

Тема 13. Транскрипция. Генетический код. (2 час.)

Транскрипция и трансляция. Генетический код. Свойства генетического кода. Триплетность кода. Вырожденность генетического кода. Неперекрываемость кодонов. Универсальность кода.

Тема 14. Трансляция. Оперонный принцип организации генов. (2 час.)

Регуляция синтеза белка. Ген-регулятор, оперон, структурные гены, промотор. Позитивный и негативный контроль генной регуляции. Современные представления о строении и функции гена. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг. Задачи и методы генной инженерии.

Тема 15. Современные методы молекулярной генетики. (2 час.)

Структура гена. Химический синтез генов. Построение рестрикционных карт. Методы выделения ДНК, РНК. Гибридизация ДНК. Полимеразная цепная реакция. Биологическая роль ПЦР. Метод ДНК-зондов. Определение

последовательности нуклеотидов (секвенирование). Использование методов анализа ДНК в современной медицине.

Раздел V. Наследственность и изменчивость. (6 час.)

Тема 16. Наследственность и изменчивость генетического материала (2 час.)

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «лекция-пресс-конференция». (2 час.)

Понятие о среде и наследственности. Методы изучения наследственности человека. Формы изменчивости. Понятие о наследственной (генотипической) и паратипической (модификационной) изменчивости. Комбинативная и мутационная изменчивость. Характеристика мутационной изменчивости. Классификация мутаций по характеру изменений фенотипа, генотипа. Молекулярный механизм генных мутаций.

Тема 17. Хромосомные мутации. Индуцированный мутагенез (2 час.)

Хромосомные мутации: внутривхромосомные перестройки, межхромосомные перестройки. Цитологические и генетические методы обнаружения хромосомных мутаций. Понятие полиплоидии. Полиплоидные ряды. автополиплоидия. Анеуплоидия (гетероплоидия). Гаплоидия, ее использование в генетике и селекции.

Индуцированный мутационный процесс. Влияние ионизирующих излучений, химических агентов, температуры и других на мутационный процесс.

Тема 18. Популяционная генетика. (2 час.)

Популяции и генофонд. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга. Определение частот аллелей. Естественный отбор. Приспособленность и отбор. Мутации. Миграции. Дрейф генов. Избирательное скрещивание. Инбридинг. Генетические последствия инбридинга. Полиморфизм и гетерозиготность.

РАЗДЕЛ VI. Медицинская генетика (36 час.)

Тема 19. Современные направления развития клинической генетики.

(2 час.)

История клинической генетики. Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов/аллелей), экспрессия генов. Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика. Генотерапия болезней человека.

Тема 20. Феноменология проявления генов (принципы клинической генетики). (2 час.)

Доминантность и рецессивность как свойства фенотипов. Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена. Вариабельность (клинический полиморфизм). Генетическая гетерогенность.

Тема 21. Геном человека и методы его анатомирования.

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «лекция-пресс-конференция». (2 час.)

Размер генома и структура ДНК, гены, хромосомы. Физические и генетические единицы размерности генома. Вариабельность генома человека. Методы анатомирования генома. Карты генетического сцепления. Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.

Тема 22. Генетическое картирование мультифакториальных заболеваний. Гены-кандидаты. (2 час.)

Задачи и перспективы генетического картирования МФЗ. Стратегии генетического картирования. Принципы генетического картирования МФЗ. Кандидатные гены атеросклероза, эссенциальной гипертензии, бронхиальной астмы, диабета.

Тема 23. Генетика мультифакториальных заболеваний. Введение в генетическую эпидемиологию. (2 час.)

Понятие мультифакториальных заболеваний. Основные свойства мультифакториального наследования. Отличие мультифакториальной патологии от моногенных заболеваний. Понятие коэффициента

наследуемости. Подходы к картированию мультифакториальных заболеваний и сложно наследуемых признаков.

Тема 24. Популяционная генетика. Факторы популяционной динамики. (2 час.)

Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне. Изменение генных частот в популяции и факторы его определяющие. Методы генетической демографии. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.

Тема 25. Неканоническое наследование. (2 час.)

Общая характеристика явлений неканонического наследования, подходы к классификации болезней с неканоническим типом наследования. Механизмы неканонического наследования. Примеры заболеваний. Понятие о геномном импринтинге. Болезни, обусловленные динамическими мутациями. Явление антиципации. Прионовые болезни.

Тема 26. Геномный импринтинг. (2 час.)

Определение геномного импринтинга. Основные свойства импринтированных генов. Функции импринтированных генов. Классификация мутаций импринтированных последовательностей генома. Нарушения импринтинга на уровне генома. Однородительские дисомии хромосом. Характеристика наследственных болезней, связанных с нарушениями геномного импринтинга.

Тема 27. Генетика рака. (2 час.)

Основные генетические концепции канцерогенеза. Основные исторические этапы в развитии представлений о генетической природе рака. Основные закономерности опухолевой прогрессии. Факторы риска возникновения рака. Понятие о наследственных формах рака.

Тема 28. Хромосомные болезни. (2 час.)

Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез

хромосомных болезней. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Тема 29. Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней. (2 час.)

Понятие о флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) и ее принцип. Метод супрессионной гибридизации *in situ* (CISS) и его принцип. Интерфазная цитогенетика и ее преимущества при исследовании хромосомных нарушений у больных и мутаций в соматических клетках (рак). Детекция микроструктурных перестроек хромосом FISH-методом с помощью уникальных ДНК-проб. Метод синтеза ДНК *in situ* с помощью олигонуклеотидных праймеров (PRINS) и его принцип. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH) и его принцип.

Тема 30. ДНК-диагностика наследственных болезней. (2 час.)

Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней. Этапы ДНК-диагностики. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР). Принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну. Методы разделения фрагментов ДНК. Методы анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК и гетеродуплексного анализа. Секвенирование ДНК. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний.

Тема 31. Наследственные нарушения обмена. (2 час.)

Классификация, признаки врожденных ошибок метаболизма. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней. Цели и задачи скрининга. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга.

Тема 32. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни. (2 час.)

Классификация митохондриальных болезней. Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний.

Тема 33. Фармакогенетика. (2 час.)

Фармакогенетическая модель и ее составляющие. Этапы генетического подхода к диагностике и лечению заболеваний. Проблемы фармакогенетики МФЗ. Общие недостатки ассоциированных исследований.

Тема 34. Неонатальный скрининг как приоритетное направление Программы «Здоровье».

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «Проблемная лекция». (2 час.)

Основные критерии программы скрининга новорожденных на наследственные заболевания. Итоги скрининга на фенилкетонурию и гипотиреоз. Особенности скрининга на муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземию.

Тема 35. Груз наследственных болезней и врожденные пороки развития. Регистры. (2 час.)

Понятие груза наследственных болезней и врожденных пороков развития. Пути профилактики наследственной патологии. Задачи, этапы консультирования.

Понятие мониторинга врожденных пороков развития. Фенотипические особенности «сторожевых» врожденных пороков развития.

Тема 36. Медико-генетическое консультирование. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики. (2 час.)

Цели и задачи медико-генетического консультирования (МГК). Медико-генетическая консультация. Организация медико-генетической (МГ) службы в мире и России. Понятие о генетическом риске. Этические и психологические проблемы МГК. "Директивное" МГК. Эффективность медико-генетических консультаций.

II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Практические занятия (90 час.)

Занятие 1. Предмет, задачи, история развития генетики (4 час.)

1. Предмет генетики.
2. Место генетики в системе естественных наук.
3. Связь между генетикой и эволюционным учением.
4. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь.
5. Краткая история развития генетики.
6. Перспективы развития и основные задачи современной генетики.

Занятие 2. Методы генетики (4 час.)

1. Семейно-генеалогический метод.
2. Близнецовый метод.
3. Популяционно-статистический метод.
4. Цитологический метод.
5. Биохимический метод.

Занятие 3. Биологические основы размножения. Клетка как носитель наследственной информации (4 час.)

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «круглый стол» (4 час.)

1. Строение прокариотической клетки.
2. Строение эукариотической клетки.
3. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации.
4. Строение и химический состав хромосом.

Занятие 4. Биологические основы размножения. Митоз, мейоз (4 час.)

1. Митотический цикл.

2. Фазы мейоза.
3. Отличия митоза от мейоза.
4. Гаметогенез.

Занятие 5. Основные закономерности наследования. Моногибридное скрещивание. (4 час.)

1. Понятие о генотипе и фенотипе, гомозиготе и гетерозиготе.
2. Понятие об аллелях.
3. Моногибридное скрещивание.
4. Анализирующее скрещивание.
5. 1-й закон Менделя.
6. 2-й закон Менделя.

Занятие 6. Основные закономерности наследования. Дигибридное и полигибридное скрещивание. (4 час.)

1. Дигибридное скрещивание.
2. Полигибридное скрещивание.
3. 3-й закон Менделя.

Занятие 7. Взаимодействие аллельных генов (4 час.)

1. Развитие представлений о гене.
2. Виды взаимодействия генов.
3. Неполное доминирование.
4. Доминирование.
5. Сверхдоминирование.
6. Кодоминирование.
7. Множественный аллелизм.

Занятие 8. Взаимодействие неаллельных генов (4 час.)

1. Комплементарное действие.
2. Эпистаз.
3. Полимерия.
4. Понятие о плейотропии.

Занятие 9. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование (4 час.)

1. Хромосомы человека.
2. Сцепленное наследование.
3. Группы и типы сцепления.
4. Генетический эффект кроссинговера.
5. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения.

Занятие 10. Генетическое картирование (4 час.)

1. Линейное расположение генов.
2. Принципы построения генетических карт.
3. Генетические и цитологические карты хромосом.
4. Методы картирования генов у человека.

Занятие 11. Генетика пола (4 час.)

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «дебаты» (4 час.).

1. Биология пола.
2. Генетические и цитологические особенности половых хромосом.
3. Y-хромосома и мужской тип развития.
4. X-хромосома и дозовая компенсация.

Занятие 12. Наследование, сцепленное с полом (4 час.)

1. Наследование признаков, сцепленных с полом.
2. Крисс-кросс наследование.
3. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки.
4. Гоносомные синдромы.

Занятие 13. Молекулярные основы наследственности. Нуклеиновые кислоты (4 час.)

1. Развитие представлений о гене.
2. Строение ДНК.
3. Строение РНК.
4. Генетический код.
5. Репликация ДНК.

Занятие 14. Молекулярные основы наследственности. Синтез белка (4 час.)

1. Транскрипция.
2. Трансляция.
3. Оперонный принцип организации генов.
4. Современное состояние теории гена.

Занятие 15. Наследственность генетического материала (4 час.)

1. Понятие о наследственности.
2. Среда и наследственность.
3. Понятие нормы реакции.
4. Экспрессивность, пенетрантность.

Занятие 16. Изменчивость и методы ее изучения (4 час.)

1. Виды изменчивости.
2. Методы изучения изменчивости.

3. Понятие полиплоидии.
4. Мутационная изменчивость.
5. Классификация мутаций.
6. Мутационный процесс и эволюция.

Занятие 17. Популяционная генетика (4 час.)

Занятие проводится с использованием методов активного обучения «дискуссия» (4 час.)

1. Генетическая структура популяции.
2. Закон Харди-Вайнберга.
3. Факторы популяционной динамики.
4. Генетический груз.
5. Естественный отбор.
6. Мутации. Дрейф генов.
7. Инбридинг.
8. Генетика количественных признаков.
9. Генетика мультифакториальных заболеваний.

Занятие 18 . Современные методы молекулярной генетики (4 час.)

1. Структура гена.
2. Химический синтез генов.
3. Построение рестрикционных карт.
4. Методы выделения ДНК, РНК.
5. Гибридизация ДНК.
6. Полимеразная цепная реакция.
7. Биологическая роль ПЦР.
8. Метод ДНК-зондов.
9. Определение последовательности нуклеотидов (секвенирование).
10. Использование методов анализа ДНК в современной медицине.

Занятие 19. Биохимическая диагностика наследственной патологии (6 час.)

1. Селективный скрининг.
2. Уринолизис, методы тонкослойной хроматографии.
3. Скрининг новорожденных на фенилкетонурию.

Занятие 20.

Тема: Цитогенетика.

Вид учебной работы: практическое занятие (6 час.)

Содержание занятия:

1. Хромосомные болезни.
2. Методы лабораторной диагностики хромосомной патологии.
3. Цитогенетический анализ. Болезни, обусловленные микроаномалиями хромосом.
4. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.

Занятие 21. Клиническая генетика (6 час.)

Занятие проводится с использованием методов активного обучения «дискуссия» (4 час.).

1. Методы генетического анализа наследственных болезней.
2. Моногенные болезни.
3. Основы медико-генетического консультирования.
4. Консультирование по прогнозу потомства.
5. Расчет генетического риска при моногенных, хромосомных, мультифакториальных заболеваниях.
6. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.

Лабораторные работы (54 час.)

Лабораторная работа №1.

Тема: Определение уровня митотической активности клеток (6 час.)

Лабораторная работа №2.

Тема: Цитологические основы полового размножения. Мейоз (6 час.)

Лабораторная работа №3.

Тема: Наследование признаков, сцепленных с полом (6 час.)

Лабораторная работа №4.

Тема: Определение полового хроматина (6 час.)

Лабораторная работа №5.

Тема: Статистическое изучение изменчивости количественных признаков (6 час.)

Лабораторная работа №6.

Тема: Проведение дактилоскопического анализа(6 час.)

Лабораторная работа №7.

Тема: Генетическая динамика популяций. Вычисление коэффициента отбора (6 час.)

Лабораторная работа №8.

Тема: Создайте лицо. (6 час.)

Лабораторная работа №9.

Тема: Изучение распределения профилей моторной асимметрии у студентов в группе (6 час.)

III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Общая и медицинская генетика» представлено в Приложении 1 и включает в себя:

план-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине, в том числе примерные нормы времени на выполнение по каждому заданию;

характеристика заданий для самостоятельной работы студентов и методические рекомендации по их выполнению;

требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы;

критерии оценки выполнения самостоятельной работы.

IV. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

Типовые контрольные задания, методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, а также критерии и показатели, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, представлены в Приложении 2.

№ п/п	Контролируемые модули/разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства - наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел I. Введение в общую генетику	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; современные методы молекулярной генетики; роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; -основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики.	Собеседование (УО-1) Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики.		
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового,	Контрольная работа (ПР-2)	Вопросы к зачету, экзамену

			популяционно-генетического методов; навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.		
2	Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; механизм изменчивости генетического материала.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования.	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	Вопросы к зачету, экзамену
3	Раздел III. Хромосомная теория наследственности.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки).	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	Вопросы к зачету, экзамену
4	Раздел IV. Основы молекулярной генетики	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает современные методы молекулярной генетики.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет применять современные методы молекулярной генетики.	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету,

					экзамену
			Владеет навыками применения современных методов молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету, экзамену
5	Раздел V. Наследственность и изменчивость.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; механизм изменчивости генетического материала; мутагенные факторы внешней среды; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную; анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики.	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету, экзамену
6	Разделы I - V.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; современные методы молекулярной генетики; основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики; механизм изменчивости генетического материала; мутагенные факторы внешней среды; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену

			Умеет использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; работать с научной литературой.	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками применения современных методов молекулярной генетики; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету, экзамену
7	Раздел VI. Медицинская генетика	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру в случае необходимости; объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики, выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологий и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию; оказывать психологическую	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену

		поддержку семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью; эффективно сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование, оказывая им психологическую поддержку.		
		Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету, экзамену

V. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

1. Генетика [Электронный ресурс] / Бакай А.В., Кочиш И.И., Скрипниченко Г.Г. - М. : КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов высш. учеб. заведений). Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785953206488.html>
2. Сазанов, А. А. **Генетика** [Электронный ресурс] : учеб. рос. / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2011. - 264 с. - <http://znanium.com/go.php?id=445036>
3. Картель Н.А. Генетика [Электронный ресурс]: энциклопедический словарь/ Картель Н.А., Макеева Е.Н., Мезенко А.М.— Электрон. текстовые данные.— Минск: Белорусская наука, 2011.— 992 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/10080.html>
4. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник для медицинских училищ и колледжей / Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко

Н.А. и др. ; под ред. Н.П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970413333.html>

5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / Акуленко Л.В., Угаров И.В. ; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321.html>

6. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

7. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс]: учебник/ Р.Г. Заяц [и др.]— Электрон. текстовые данные.— Минск: Вышэйшая школа, 2012.— 496 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/20226.html>

Дополнительная литература

1. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Н.П. Бочков - 3-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2004. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5923104539.html>

2. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Н.П. Бочков - 3-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2004. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5923104539.html>

3. Рабочая тетрадь для практических занятий модуль 2 «Генетика человека» [Электронный ресурс]/ Г.Н. Соловых [и др.]— Электрон. текстовые данные.— Оренбург: Оренбургская государственная медицинская академия, 2012.— 15 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/21857.html>

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Асанов, А. Ю. Основы генетики и наследственных нарушений развития у детей [Электронный ресурс] / А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова. – М. : Академия, 2003. – 224 с.

<http://nashaucheba.ru/v5011>

2. Бабцева А.Ф., Климова Н.В., Юткина О.С., Лабзин В.И., Ермаков Г.А. Медицинская генетика: Учебно-методическое пособие для студентов, врачей-интернов, ординаторов, педиатров. - Благовещенск: Амурская государственная медицинская академия, 2002. - 76 с.

<http://window.edu.ru/resource/010/56010>

3. Буторина А.К., Калаев В.Н. Лекции по генетике человека: Учебное пособие по курсу "Человек". - Воронеж: Изд-во ВГУ, 2003. - 82 с.

<http://window.edu.ru/resource/987/26987>

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

При осуществлении образовательного процесса студентами и профессорско-преподавательским составом используется следующее программное обеспечение:

– Microsoft Office Professional Plus 2010;

– офисный пакет, включающий программное обеспечение для работы с различными типами документов (текстами, электронными таблицами, базами данных и др.);

– 7Zip 9.20 - свободный файловый архиватор с высокой степенью сжатия данных;

– ABBYY FineReader 11 - программа для оптического распознавания символов;

– Adobe Acrobat XI Pro – пакет программ для создания и просмотра электронных публикаций в формате PDF;

– ESET Endpoint Security - комплексная защита рабочих станций на базе ОС Windows. Поддержка виртуализации + новые технологии;

– WinDjView 2.0.2 - программа для распознавания и просмотра файлов с одноименным форматом DJV и DjVu.

VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Теоретическая часть дисциплины «Общая и медицинская генетика» раскрывается на лекционных занятиях, так как лекция является основной формой обучения, где преподавателем даются основные понятия дисциплины.

Последовательность изложения материала на лекционных занятиях, направлена на формирование у студентов ориентировочной основы для последующего усвоения материала при самостоятельной работе.

На практических занятиях в ходе дискуссий на семинарских занятиях, при обсуждении рефератов и на занятиях с применением методов активного обучения студенты учатся анализировать и прогнозировать развитие медицинской науки, раскрывают ее научные и социальные проблемы.

Практические занятия курса проводятся по всем разделам учебной программы. Практические работы направлены на формирование у студентов навыков самостоятельной исследовательской работы. В ходе практических занятий студент выполняет комплекс заданий, позволяющий закрепить лекционный материал по изучаемой теме, получить основные навыки в области построения рационов питания для различных групп населения с учетом их физиологических особенностей. Активному закреплению теоретических знаний способствует обсуждение проблемных аспектов дисциплины в форме семинара и занятий с применением методов активного обучения (МАО). При этом происходит развитие навыков самостоятельной исследовательской деятельности в процессе работы с научной литературой, периодическими изданиями, формирование умения аргументированно

отстаивать свою точку зрения, слушать других, отвечать на вопросы, вести дискуссию.

При написании рефератов рекомендуется самостоятельно найти литературу к нему. В реферате раскрывается содержание исследуемой проблемы. Работа над рефератом помогает углубить понимание отдельных вопросов курса, формировать и отстаивать свою точку зрения, приобретать и совершенствовать навыки самостоятельной творческой работы, вести активную познавательную работу.

Основные виды самостоятельной работы студентов – это работа с литературными источниками и методическими рекомендациями по истории медицины, биоэтическим проблемам, интернет–ресурсами для более глубокого ознакомления с отдельными проблемами развития медицины и биоэтики. Результаты работы оформляются в виде рефератов или докладов с последующим обсуждением. Темы рефератов соответствуют основным разделам курса.

Для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации проводятся устные опросы, контрольные эссе.

VII.

VIII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование оборудованных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень основного оборудования
Аудитория для лекционных занятий г. Владивосток, о. Русский п. Аякс д.10, Корпус 25.1, ауд. М422	Мультимедийная аудитория: Моноблок HP ProOne 400 G1 AiO 19.5" Intel Core i3-4130T 4GB DDR3-1600 SODIMM (1x4GB)500GB; Экран проекционный Projecta Elpro Electrol, 300x173 см; Мультимедийный проектор, Mitsubishi FD630U, 4000 ANSI

	<p>Lumen, 1920x1080; Врезной интерфейс с системой автоматического втягивания кабелей TLS TAM 201 Stan; Документ-камера Avervision CP355AF; Микрофонная петличная радиосистема УВЧ диапазона Sennheiser EW 122 G3 в составе беспроводного микрофона и приемника; Кодек видеоконференцсвязи LifeSizeExpress 220- Codeonly- Non-AES; Сетевая видеочкамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием</p>
<p>Аудитории для практических и лабораторных занятий г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс д.10, ауд. М605</p>	<p>Проектор DLP, 3000 ANSI Lm, WXGA 1280x800, 2000:1 EW330U Mitsubishi; Подсистема специализированных креплений оборудования CORSA-2007 Tuarex; Подсистема видеокоммутации: матричный коммутатор DVI DXP 44 DVI Pro Extron; удлинитель DVI по витой паре DVI 201 Tx/Rx Extron; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; акустическая система для потолочного монтажа SI 3CT LP Extron; цифровой аудиопроцессор DMP 44 LC Extron; расширение для контроллера управления IPL T CR48.</p>
<p>Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к</p>	<p>Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-</p>

<p>фонду (корпус А - уровень 10)</p>	<p>RW,GigEth,Wi-Fi,BT,usb kbd/mse,Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit),1-1-1 Wty Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек.</p> <p>Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечатных текстов, сканирующими и читающими машинами видеоувеличителем с возможностью регуляции цветовых спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками</p>
<p>Аудитория для самостоятельной работы студентов</p> <p>г. Владивосток, о. Русский п. Аякс д.10, Корпус 25.1, ауд. М621</p> <p>Площадь 44.5 м²</p>	<p>Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK 19.5" Intel Core i3-4160T 4GB DDR3-1600 SODIMM (1x4GB)500GB Windows Seven Enterprise - 17 штук; Проводная сеть ЛВС – Cisco 800 series; беспроводные ЛВС для обучающихся обеспечены системой на базе точек доступа 802.11a/b/g/n 2x2 MIMO(2SS).</p>



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**
Общая и медицинская генетика
30.05.02 «Медицинская биофизика»
Форма подготовки очная

**Владивосток
2016**

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение (час)	Форма контроля
1	2 неделя (5 семестр)	Практическая работа «Составление родословной»	6	Отчет
2	5-8, 11-13 недели (5 семестр)	Решение задач	20	Конспект
3	14-16 недели (5 семестр)	Реферат	12	Реферат
4	17-18 недели (5 семестр)	Подготовка к зачетному занятию	12	Зачет
5	2-13 недели (6 семестр)	Решение задач	14	Конспект
6	14-16 недели (6 семестр)	Реферат	12	Реферат
7	17-18 недели (6 семестр)	Подготовка к зачетному занятию	12	Зачет
8	2-13 недели (7 семестр)	Решение задач	8	Конспект
9	14-16 недели (7 семестр)	Реферат	12	Реферат
10	17-18 недели (7 семестр)	Подготовка к экзамену	36	Экзамен

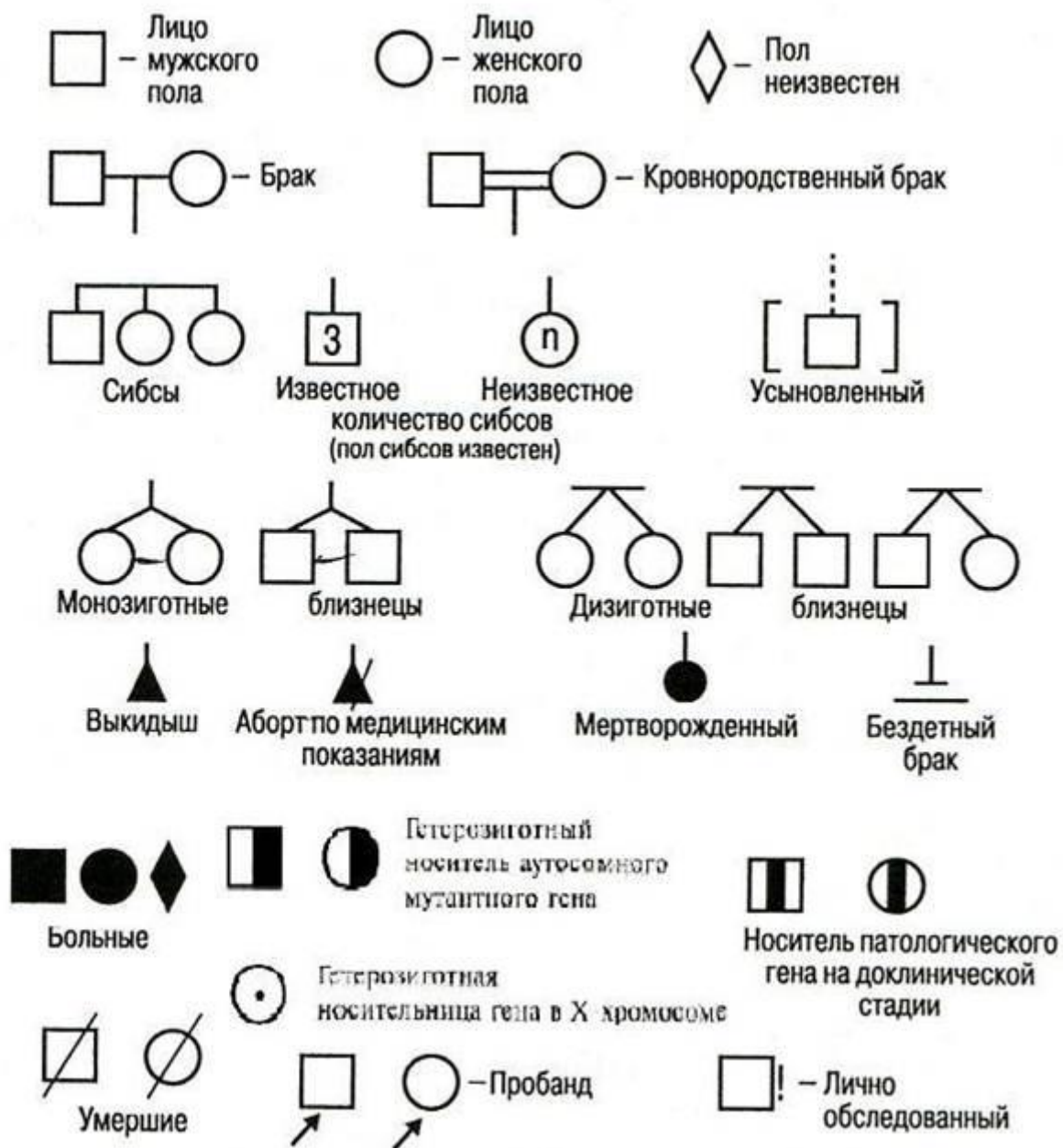
Рекомендуемые темы рефератов:

1. Наука генетика и ее связь с другими науками.
2. Значение работ Г. Менделя, Т.Моргана, Н.К. Кольцова для развития генетики человека.
3. Молекулярные основы наследственности.
4. Изменчивость и ее виды
5. Ядерная и цитоплазматическая наследственность
6. Генетика пола
7. Медицинская генетика, история ее развития, основные задачи, перспективы развития.
8. Методы изучения генетики человека.
9. Генетика наследственных заболеваний
10. Генные болезни (аутосомное наследование, наследование сцепленное с полом).
11. Хромосомные болезни: Синдромы Дауна, Клайнфелтера и Шерешевского-Тернера.
12. Генетика олигофрений.
13. Генетика шизофрении и аффективных психозов.
14. Болезни с наследственным предрасположением.
15. Наследственная патология органа слуха.
16. Наследственная патология органа зрения.
17. Роль наследственности в задержке речевого развития и патологии речи.
18. Терапия наследственных болезней
19. Фармакогенетика
20. Наследственные энзимопатии.
21. Наследственные нервные и нервно-мышечные заболевания.
22. Генетика злокачественных новообразований.
23. Радиационная генетика.
24. Генетика психических болезней
25. Пренатальная диагностика, методы и значение.

26. Методы и значение ранней диагностики наследственных болезней.
27. Генная инженерия, ее современные проблемы и перспективы.
28. Профилактика наследственной патологии.
29. Организация и значение медико-генетического консультирования.
30. Социальные и этические проблемы медицинской генетики.

Составление родословной

Символика



Общие методические рекомендации по решению генетических задач

Для того, чтобы правильно решить задачу, нужно прежде всего внимательно прочитать и осмыслить ее условие. Чтобы определить тип задачи, необходимо выяснить:

- ◆ сколько пар признаков рассматривается в задаче;
- ◆ сколько пар генов контролируют развитие признаков;
- ◆ какие организмы (гомозиготные, гетерозиготные) скрещиваются;
- ◆ каков тип скрещивания (прямое, возвратное, анализирующее и т.д.);
- ◆ сцепленно или независимо наследуются гены, контролирующие развитие признаков;
- ◆ связано ли наследование признака с половыми хромосомами;
- ◆ сколько классов фенотипов (или генотипов) образуется в потомстве, полученном от скрещивания, и каково их количественное соотношение.

Иногда в задаче требуется определить, какой из рассматриваемых признаков является доминантным, а какой — рецессивным. Для этого достаточно помнить, что **доминантный признак всегда проявляется фенотипически** (за исключением неполного доминирования).

При решении задач не возникнет затруднений с определением числа и типов гамет, образуемых организмом, если учитывать нижеследующее:

1. Соматические клетки — диплоидны, поэтому **каждый ген представлен двумя аллелями гомологичной пары** (по одной аллели в каждой хромосоме).
2. Гаметы всегда гаплоидны. Так как во время мейоза происходит равномерное распределение хромосом между образующимися

гаметами, **каждая гамета содержит только по одной хромосоме из каждой гомологичной пары.** Например, соматические клетки гороха посевного содержат 14 хромосом (или 7 пар гомологичных хромосом), поэтому каждая гамета получает по 7 хромосом (по одной хромосоме из каждой гомологичной пары).

3. Так как **каждая гамета** получает только одну хромосому из каждой гомологичной пары, она **получает и одну аллель из каждой аллельной пары генов.**

4. **Число типов гамет равно 2^n ,** где n — число генов, находящихся в гетерозиготном состоянии. Например, особь с генотипом **AaBBCC** образует 2 типа гамет ($2^1 = 2$), с генотипом **AaBBCc** — 4 типа ($2^2 = 4$), а с генотипом **AaBbCc** — 8 типов ($2^3 = 8$).

5. **При оплодотворении происходит слияние мужской и женской гамет, поэтому** дочерняя особь получает одну гомологичную хромосому (одну аллель гена) от отца, а другую (другую аллель) — от матери.

По условию многих генетических задач генотип скрещиваемых особей неизвестен. Умение определять генотипы — одно из главных умений, которым необходимо овладеть. Решение задач такого типа начинают с анализа родителей по потомству. Анализ можно проводить как по фенотипу, так и по генотипу.

1. Анализ генотипа родителей по фенотипу потомства

1) Анализ начинают с особей, у которых фенотипически проявляется рецессивный признак. Такие особи всегда гомозиготны, и их генотип однозначен (**aa, aacc**).

2) Особи, несущие доминантный(е) признак(и), могут быть как гомозиготными, так и гетерозиготными (при полном доминировании).

3) Если потомство, полученное от скрещивания, единообразно и несет доминантный признак, то точно определить генотип родителей невозможно, так как возможны два варианта:

- ♦ обе родительские особи гомозиготны;
- ♦ одна из родительских особей гомозиготна, а другая гетерозиготна.

2. Анализ генотипа родителей по генотипу потомства

1) Потомство с гомозиготным генотипом можно получить только от скрещивания таких же родителей.

2) Единообразное гетерозиготное потомство можно получить только от скрещивания родителей, один из которых гомозиготен по доминантному признаку, а другой — по рецессивному.

3) Если в потомстве наблюдается расщепление, то возможны два варианта (в зависимости от формулы расщепления):

- ♦ одна родительская особь гетерозиготна, другая — гомозиготна по рецессивному признаку;

- ♦ обе родительские особи гетерозиготны.

3. При определении генотипов родительских особей всегда следует помнить, что один ген из аллельной пары дочерняя особь получает от материнского организма, а другой — от отцовского.

Некоторые задачи по генетике имеют несколько вариантов решения (например, в случае, когда генотип особи, несущей доминантный признак, неизвестен). При решении таких задач необходимо рассмотреть все возможные варианты скрещиваний.

Основные этапы решения задач по генетике

Дать универсальную схему для решения разных типов задач по генетике практически невозможно. Здесь рассматриваются лишь основные этапы, в той или иной степени присутствующие при решении задач разного типа. При решении задач по определенным темам последовательность этапов может изменяться, а их содержание модифицироваться.

1. Внимательно прочтите условие задачи.
2. Сделайте краткую запись условия задачи.
3. Запишите генотипы и фенотипы скрещиваемых особей.
4. Определите и запишите типы гамет, которые образуют скрещиваемые особи.
5. Определите и запишите генотипы и фенотипы полученного от скрещивания потомства.
6. Проанализируйте результаты скрещивания. Для этого определите количество классов потомства по фенотипу и генотипу и запишите их в виде числового соотношения.
7. Запишите ответ на вопрос задачи.

Оформление задач по генетике

При решении задач по генетике используется специальная символика, предложенная Г. Менделем:

P — родители;

F — потомство от скрещивания, число внизу или сразу после буквы указывает на порядковый номер поколения (F₁ — гибриды первого поколения — прямые потомки родителей, F₂ — гибриды второго поколения — возникают в результате скрещивания между собой гибридов F₁);

x — значок скрещивания;

♂ — мужская особь;

♀ — женская особь;

A, a, B, b, C, c — обозначение буквами латинского алфавита отдельно взятых наследственных признаков (заглавными — доминантных, строчными — рецессивных). Делая записи, следует учитывать, что:

1. Первым принято записывать генотип женской особи, а затем — мужской (**верная запись** — ♀ **AABV** x ♂ **aabb**; неверная запись — ♂ **aabb** x ♀ **AABV**).

2. Гены одной аллельной пары всегда пишут рядом (**верная запись** — ♀ **AABV**; неверная запись — **AVAV**).

3. При записи генотипа буквы, обозначающие признаки, всегда пишутся в алфавитном порядке, независимо от того, какой признак — доминантный или рецессивный — они обозначают (**верная запись** — ♀ **aaBV**; неверная запись — **BVaa**).

4. Если известен только фенотип особи, то при записи ее генотипа пишут лишь те гены, наличие которых бесспорно. **Ген, который невозможно определить по фенотипу, обозначают значком «_»** (например, если желтая окраска (**A**) и гладкая форма (**B**) семян гороха — доминантные признаки, а зеленая окраска (**a**) и морщинистая форма (**b**) — рецессивные, то генотип особи с желтыми морщинистыми семенами записывают следующим образом: **A_bb**).

5. Под генотипом **всегда** пишут фенотип.

6. Гаметы записывают, обводя их кружком (**Ⓐ**).

7. У особей определяют и записывают типы гамет, а не их количество (тем более, что их может быть множество):

верная запись:

неверная запись

♀AA

♀AA



Ⓐ

Ⓐ

2Ⓐ

8. Фенотипы и типы гамет пишутся строго под соответствующим генотипом.

9. Записывают ход решения задачи с обоснованием каждого вывода и полученных результатов.

10. При решении задач на ди- и полигибридное скрещивание для определения генотипов потомства рекомендуется пользоваться решеткой Пеннета. По вертикали записываются типы гамет материнской особи, а по горизонтали — отцовской. На пересечении столбца и горизонтальной линии записываются сочетания гамет, соответствующие генотипу образующейся дочерней особи.

♂ \ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

11. Результаты скрещивания всегда **носят вероятностный характер** и выражаются либо в процентах, либо в долях единицы (например, вероятность образования потомства, восприимчивого к головне, 50%, или 1/2. Соотношение классов потомства записывают в виде формулы расщепления (например, желтосеменные и зеленосеменные растения в соотношении 1:1).

Пример решения и оформления задачи

Задача. У гороха желтая окраска семян (**A**) доминирует над зеленой (**a**). Определите генотипы и фенотипы F_1 и F_2 , полученных от скрещивания гомозиготных растений, имеющих желтую и зеленую окраску семян.

Дано:	Решение:
A — желтая окраска	<i>1. Определяем и записываем генотипы скрещиваемых особей.</i>
a — зеленая окраска	По условию задачи родительские особи гомозиготны. Их генотип: желтосеменной — AA , зеленосеменной — aa .
P ♀ AA x ♂ aa ¹ желт. зелен.	
F_1 и F_2 - ?	

2. Записываем схему скрещивания.

P ♀ **AA** x ♂ **aa**
желт. зелен.

2. Определяем типы гамет скрещиваемых особей.

P ♀ **AA** x ♂ **aa**
желт. зелен.

Типы гамет (A) (a)

3. Определяем генотипы и фенотипы потомков F_1 .

P ♀ **AA** x ♂ **aa**
желт. зелен.

Типы гамет (A) (a)

F1 **Aa**

желт.

4. *Проводим анализ скрещивания.* Потомство единообразно и по генотипу — **Aa**, и по фенотипу — желтая окраска семян.

5. Записываем скрещивание потомков F₁.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. Желт

6. *Определяем типы гамет.* Потомки F₁ гетерозиготны, поэтому они образуют по два типа гамет.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет Ⓐ ⓐ Ⓐ ⓐ

7. Получаем потомков F₂.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет Ⓐ ⓐ Ⓐ ⓐ

F₂ Aa Aa Aa aa

желт. желт. желт. зелен.

9. *Проводим анализ скрещивания.* В F₂ произошло расщепление: по генотипу — **1(AA):2(Aa): 1(aa)**; по фенотипу — 3/4 (желтосеменные растения): 1/4 (зеленосеменные растения).

Краткая запись решения задачи:

P ♀ AA x ♂ aa

желт. зелен.

Типы гамет Ⓐ ⓐ

F₁ Aa

желт.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет Ⓐ ⓐ Ⓐ ⓐ

F ₂	AA Aa	Aa aa
	желт. желт.	желт. зелен.
	1(AA) : 2(Aa) : 1(aa)	
	3 (желтые) : 1 (зеленые)	

Ответ: F₁— **100%** желтосеменных растений (**Aa**); F₂ — по генотипу: **1 (AA): 2(Aa): 1 (aa)**; по фенотипу: растения с желтыми и зелеными семенами в соотношении 3:1, или **75%** желтосеменных и **25%** зелено-семенных.



МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДВФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
Общая и медицинская генетика
30.05.02 «Медицинская биофизика»
Форма подготовки очная

Владивосток
2016

Паспорт ФОС

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
<p>ОПК-7 - способностью к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</p>	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Фундаментальные основы общей генетики и её роль в структуре общенаучных знаний • Основные принципы экспериментальных молекулярно-биологических подходов.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • Демонстрировать базовые представления о молекулярно-биологических процессах. • Критически анализировать полученную информацию. • Представлять результаты научных исследований.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • Основами теории фундаментальных разделов общей генетики • Навыками проведения научно-исследовательской работы
<p>ПК-4 - готовностью к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; • Методы диагностики генетических полиморфизмов; • Строение хромосом и основы возникновения генных мутаций.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • Объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); • Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики;
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • Методом генетического анализа; • Методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; • Навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.
<p>ПК-5 - готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или</p>	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; • Терминологию основных понятий современной генетики; • Механизм изменчивости генетического материала; • Мутагенные факторы внешней среды; • Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.

отсутствия заболевания	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> Использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; Работать с научной литературой.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> Навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.

Контроль достижения целей курса

№ п/п	Контролируемые модули/разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций	Оценочные средства - наименование		
			текущий контроль	промежуточная аттестация	
1	Раздел I. Введение в общую генетику	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; современные методы молекулярной генетики; роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; -основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики.	Собеседование (УО-1) Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики.	Кейс-задача (ПР-11)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками системной оценки результатов методов	Контрольная работа (ПР-2)	Вопросы к зачету, экзамену

			генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.		
2	Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; механизм изменчивости генетического материала.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования.	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	Вопросы к зачету, экзамену
3	Раздел III. Хромосомная теория наследственности.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки).	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	Вопросы к зачету, экзамену
4	Раздел IV. Основы молекулярной генетики	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает современные методы молекулярной генетики.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет применять современные методы молекулярной генетики.	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет навыками применения современных методов	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету,

			молекулярной генетики; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.		экзамену
5	Раздел V. Наследственность и изменчивость.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; механизм изменчивости генетического материала; мутагенные факторы внешней среды; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную; анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики.	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету, экзамену
6	Разделы I - V.	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	Знает основные законы наследования; современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; современные методы молекулярной генетики; основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики; механизм изменчивости генетического материала; мутагенные факторы внешней среды; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1)	Вопросы к зачету, экзамену
			Умеет использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; работать с	Тест (ПР-1)	Вопросы к зачету, экзамену

			<p>научной литературой.</p> <p>Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками применения современных методов молекулярной генетики; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.</p>	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету, экзамену
7	Раздел VI. Медицинская генетика	ОПК-7 ПК-4 ПК-5	<p>Знает роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций.</p> <p>Умеет объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; устанавливать генотип родителей, если известен генотип ребенка, и наоборот; распознавать ситуацию, при которой показано медико-генетическое консультирование, и рекомендовать родителям эту процедуру в случае необходимости; объяснять родителям преимущества и ограничения метода пренатальной диагностики, выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологий и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию; оказывать психологическую поддержку семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью; эффективно</p>	<p>Собеседование (УО-1)</p> <p>Тест (ПР-1)</p>	<p>Вопросы к зачету, экзамену</p> <p>Вопросы к зачету, экзамену</p>

			сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование, оказывая им психологическую поддержку.		
			Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Реферат (ПР-4)	Вопросы к зачету, экзамену

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	критерии	показатели	баллы	
ОПК-7 - способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач	Знает	Фундаментальные основы общей генетики и её роль в структуре общенаучных знаний Основные принципы экспериментальных молекулярно-биологических подходов.	Знание определений основных понятий в области общей генетики	способность дать определения основных понятий в области общей генетики	61-75
	Умеет	Демонстрировать базовые представления о молекулярно-биологических процессах. Критически	Умение применять основные понятия в области общей генетики в решении практических	- способность применять основные понятия в области общей генетики в решении практических	76-85

		анализировать полученную информацию. Представлять результаты научных исследований.	задач	задач	
	Владеет	Основами теории фундаментальных разделов общей генетики Навыками проведения научно-исследовательской работы	Умение составлять и анализировать полученные данные в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	- способность применять полученные знания в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	86-100
ПК-4 - готовностью к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Знает	Роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; Методы диагностики генетических полиморфизмов; Строение хромосом и основы возникновения генных мутаций.	Знание определений основных понятий предметной области исследования;	способность дать определения основных понятий предметной области исследования;	61-75
	Умеет	Объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в	знание основных понятий по методам научных исследований; знание методов научных исследований и определение их принадлежности к научным направлениям; знает источники информации по методам и подходам к	- способность перечислить и раскрыть суть методов научного исследования, которые изучил и освоил магистрант; - способность самостоятельно сформулировать объект предмет и научного исследования; - способность	76-85

		области генетики;	проведению исследований	обосновать актуальность выполняемого задания или исследования; -способность перечислить источники информации по методам и подходам к проведению исследований	
	Владеет	Методом генетического анализа; Методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно - генетического методов; Навыками интерпретации и современных методов молекулярной генетики.	Умение работать с электронными базами данных и библиотечными каталогами, умение применять известные методы научных исследований, умение представлять результаты исследований учёных по изучаемой проблеме и собственных исследований, умение применять методы научных исследований для нестандартного решения поставленных задач	- способность работать с данными, каталогов для исследования; - способность найти труды учёных и обосновать объективность применения изученных результатов научных исследований в качестве доказательства или опровержения исследовательских аргументов; - способность изучить научные определения относительно объекта и предмета исследования; - способность применять методы научных исследований для нестандартного решения поставленных задач	86-100
ПК-5 -	Знает	Основные	Знание методов	способность	61-75

<p>готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>		<p>этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; Терминологию основных понятий современной генетики; Механизм изменчивости генетического материала; Мутагенные факторы внешней среды; Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.</p>	<p>и методик, направленных на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования</p>	<p>раскрыть методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования</p>	
	<p>Умеет</p>	<p>Использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; Работать с научной литературой.</p>	<p>знание источников информации по новым методам и методикам, направленным на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования</p>	<p>- способность обосновать выбор методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования</p>	<p>76-85</p>
	<p>Владеет</p>	<p>Навыками системной оценки результатов методов генетического анализа,</p>	<p>Умение применять методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в</p>	<p>- способность изучить новые методы и методики, направленные на охрану здоровья</p>	<p>86-100</p>

		близнецового, популяционно - генетического методов, современных методов молекулярной генетики.	области генетического консультирования для нестандартного решения поставленных задач	граждан в области генетического консультирования; - способность применять новые методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования для нестандартного решения поставленных задач	
--	--	------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Методические рекомендации, определяющие процедуру оценивания результатов освоения дисциплины

Текущая аттестация студентов. Текущая аттестация студентов по дисциплине «Общая и медицинская генетика» проводится в соответствии с локальными нормативными актами ДВФУ и является обязательной.

Текущая аттестация по дисциплине «Общая генетика» проводится в форме контрольных мероприятий (защиты практической работы, контрольной работы, реферата, тестирования) по оцениванию фактических результатов обучения студентов и осуществляется ведущим преподавателем.

Объектами оценивания выступают:

- учебная дисциплина (активность на занятиях, своевременность выполнения различных видов заданий, посещаемость всех видов занятий по аттестуемой дисциплине);
- степень усвоения теоретических знаний;
- уровень овладения практическими умениями и навыками по всем видам учебной работы;

- результаты самостоятельной работы.

Промежуточная аттестация студентов. Промежуточная аттестация студентов по дисциплине «Общая и медицинская генетика» проводится в соответствии с локальными нормативными актами ДВФУ и является обязательной.

По дисциплине предусмотрены зачеты, проводимые в письменной форме с использованием тестирования; экзамен, проводимый в виде устного опроса в форме ответов на вопросы экзаменационных билетов.

Количество баллов, достаточное для получения зачета: 61 (40 правильных ответов из 65 возможных).

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Вопросы к зачету (5 семестр)

1. Основные периоды развития генетики.
2. Известные ученые, внесшие большой вклад в развитие генетики.
3. Методы изучения наследственности человека.
4. Структура и функции клеточного ядра.
5. Характеристика, строение и классификация хромосом.
6. Митоз, характеристика стадий, значение.
7. Мейоз, этапы, значение.
8. Функции и свойства гена.
9. Роль ДНК в передаче наследственной информации.
10. Правило Чаргаффа.
11. Генетический код, свойства.
12. Биосинтез белка.
13. Классификация генов.
14. Законы Менделя, условия их проявления и нарушения.
15. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
16. Сцепленное наследование.

17. Основные положения хромосомной теории наследственности
18. Генетическая и цитологическая карта человека, особенности генома человека.
19. Изменчивость, ее виды. Экспрессивность и пенетрантность генов
20. Модификационная изменчивость. Норма реакции.
21. Комбинативная изменчивость, механизмы.
22. Мутационная изменчивость. Факторы, механизмы их действия.
23. Классификация и характеристика мутаций.
24. Аномалии в системе половых хромосом.
25. Закон Харди-Вайнберга.
26. Дрейф генов. Типы изоляции.
27. Типы наследования, характеристика признаков.

Вопросы к зачету (6 семестр)

1. История клинической генетики.
2. Хромосомные технологии. Протеомные технологии.
3. Генотерапия болезней человека.
4. Доминантность и рецессивность как свойства фенотипов.
5. Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена.
6. Генетическая гетерогенность.
7. Размер генома и структура ДНК, гены, хромосомы.
8. Физические и генетические единицы размерности генома.
9. Карты генетического сцепления.
10. Принципы генетического картирования МФЗ.
11. Кандидатные гены атеросклероза, эссенциальной гипертензии, бронхиальной астмы, диабета.
12. Понятие мультифакториальных заболеваний.
13. Основные свойства мультифакториального наследования.
14. Понятие коэффициента наследуемости.

15. Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне.
16. Методы генетической демографии.
17. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.
18. Механизмы неканонического наследования. Примеры заболеваний.
19. Понятие о геномном импринтинге.
20. Болезни, обусловленные динамическими мутациями.
21. Определение геномного импринтинга. Основные свойства импринтированных генов.
22. Функции импринтированных генов.
23. Классификация мутаций импринтированных последовательностей генома.
24. Основные генетические концепции канцерогенеза.
25. Факторы риска возникновения рака.
26. Понятие о наследственных формах рака.
27. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.
28. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней.
29. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций.
30. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Вопросы к экзамену

1. Общая генетика, ее место в биологии и медицине. Генетический анализ.
2. Размножение клеток.
3. Основные закономерности наследования.
4. Развитие представлений о гене. Аллелизм.

5. Взаимодействие неаллельных генов.
6. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.
7. Сцепленное наследование. Генетический эффект кроссинговера.

Построение генетических карт.

8. Картирование генов у человека.
9. Состав и структура ДНК. Репликация ДНК.
10. Транскрипция. Генетический код.
11. Трансляция. Оперонный принцип организации генов.
12. Наследственность и среда.
13. Изменчивость наследственного материала.
14. Хромосомные мутации.
15. Индуцированный мутагенез.
16. Строение и функционирование хромосом.
17. Популяционная генетика.
18. Современные методы молекулярной генетики.
19. Современные направления развития клинической генетики.
20. Феноменология проявления генов (принципы клинической генетики).
21. Геном человека и методы его анатомирования.
22. Генетическое картирование мультифакториальных заболеваний. Гены-кандидаты.
23. Генетика мультифакториальных заболеваний. Введение в генетическую эпидемиологию.
24. Популяционная генетика. Факторы популяционной динамики.
25. Неканоническое наследование.
26. Геномный импринтинг.
27. Генетика рака.
28. Хромосомные болезни.
29. Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней.
30. ДНК-диагностика наследственных болезней.
31. Наследственные нарушения обмена.

32. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл.
Митохондриальные болезни.

33. Фармакогенетика.

34. Неонатальный скрининг как приоритетное направление Программы «Здоровье».

35. Груз наследственных болезней и врожденные пороки развития.
Регистры.

36. Медико-генетическое консультирование. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики.

Критерии выставления оценки студенту на зачете/экзамене по дисциплине «Общая и медицинская генетика»:

Баллы (рейтинговой оценки)	Оценка зачета (стандартная)	Требования к сформированным компетенциям
85-100	«зачтено»/ «отлично»	Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, причем незатрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет навыками составления и анализа родословной, свободно справляется с решением генетических задач, выполнил на оценку «отлично» контрольные работы, успешно справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
76-85	«зачтено»/ «хорошо»	Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении генетических задач, владеет необходимыми навыками составления и анализа родословной, справляется с решением генетических задач, выполнил на оценку «хорошо» контрольные работы, справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
61-75	«зачтено»/ «удовлетворительно»	Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не

		усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при решении генетических задач, составлении и анализе родословной, выполнил на оценку «удовлетворительно» контрольные работы, справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
--	--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

< 61	«не зачтено»/ «неудовлетворительно»	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает генетические задачи, составляет и анализирует родословную, выполнил на оценку «неудовлетворительно» контрольные работы, не справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
------	----------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Оценочные средства для текущей аттестации

Тестовые задания

1. Т. Морган сформулировал: А – хромосомную теорию наследственности; Б – основные закономерности преемственности свойств и признаков; В – процессы образования гамет
2. Д. Уотсон и Ф. Крик установили: А – модель ДНК; Б – модель РНК; В – модель гена; Г – структуру хромосом
3. Э. Чаргафф открыл: А – модель ДНК; Б – модель РНК; В – модель гена; Г – структуру хромосом; Д – закономерности в последовательности и комплементарности азотистых оснований
4. Цитологическое доказательство кроссинговера обосновал: А - Морган; Б - Мендель; В - Штерн; Г - Кольцов
5. Элементарная дискретная единица наследственности: А – хромосома; Б – ДНК; В – ген; Г – РНК; Д – аминокислота
6. Изменчивость – это: А – изменение фенотипа под влиянием среды; Б – изменение генотипа под влиянием среды; В – разнообразие признаков среди

аргументированные выводы; продемонстрировал знание и владение навыком самостоятельной исследовательской работы; методами и приемами анализа родословной; не допустил фактических ошибок.

76-85 баллов выставляется студенту, если он успешно выполнил работу; допустил не более 1 ошибки при ее оформлении и анализе; продемонстрировал знание и владение навыком самостоятельной исследовательской работы; методами и приемами анализа родословной; не допустил фактических ошибок.

75-61 баллов выставляется студенту, если он с помощью преподавателя справился с заданием, испытывал затруднения при анализе работы, допустил не более 2 ошибок при оформлении и анализе работы.

60-50 баллов выставляется студенту, если работа выполнена без анализа, допущено три или более трех ошибок в оформлении.

Контрольная работа

1. Моногибридным называется...
 - а) скрещивание двух любых особей
 - б) скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков**
 - в) скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков
2. Совокупность генов, полученных потомками от родителей, называется...
 - а) генотип** б) фенотип в) кариотип г) генофонд
3. Расщепление — это...
 - а) проявление у потомков признака одного из родителей
 - б) явление, при котором часть особей несет доминантный, а часть особей — рецессивный признак**
 - в) явление совместного наследования признаков
 - г) проявление признака у особей женского пола в одной форме, а у мужского — в другой
4. Рecessивным называется...

- а) любой признак организма
 - б) признак, проявляющийся у гетерозиготных особей
 - в) **признак, не проявляющийся у гетерозиготных особей**
 - г) признак, которым одна особь отличается от другой
5. Доминированием называется...
- а) совместное наследование признаков
 - б) зависимость проявления признака от пола организма
 - в) **наличие у гибридов признака одного из родителей**
 - г) степень выраженности признака
6. Аллелизм — это...
- а) **явление парности генов**
 - б) явление расщепления признаков у гибридов
 - в) явление совместного наследования признаков
 - г) преобладание у гибридов признака одного из родителей
7. Какое количество аллелей одного гена в норме содержится в соматических клетках?
- а) 1 **б) 2** в) 4 г) 12
8. Множественный аллелизм — это...
- а) явление парности генов
 - б) наличие у гена только одной формы существования
 - в) наличие у гена двух форм существования
 - г) **наличие у гена большого количества аллелей**
9. Гомозиготной называется...
- а) **особь, имеющая две одинаковых аллели одного гена**
 - б) особь, имеющая две разных аллели одного гена
 - в) особь, имеющая большое количество аллелей одного гена
 - г) любая особь
10. Какие генотипы имели растение ячменя, устойчивое к головне (устойчивость доминирует над восприимчивостью), и растение, восприимчивое к головне, если при их скрещивании получено потомство,

половина которого оказалась устойчивой к головне, а половина — восприимчивой?

а) ♀**Aa** x ♂**Aa** б) ♀**AA** x ♂**aa** в) ♀**Aa** x ♂**aa** г) ♀**aa** x ♂**aa**

11. Какие генотипы имели растение ячменя, устойчивое к головне (устойчивость доминирует над восприимчивостью), и растение, восприимчивое к головне, если при их скрещивании получено потомство, устойчивое к головне?

а) ♀**Aa** x ♂**Aa** б) ♀**AA** x ♂**Aa** в) ♀ **AA** x ♂**aa** г) ♀**aa** x ♂**aa**

12. Какая часть гибридов от скрещивания **Aa** x **Aa** является гомозиготной по доминантному признаку?

а) 1/2 б) 1/3 в) **1/4** г) 3/4

13. Какая часть гибридов от скрещивания **Aa** x **Aa** является гомозиготной по рецессивному признаку?

а) 1/2 б) 1/3 в) **1/4** г) 3/4

14. Какая часть гибридов от скрещивания **Aa** x **AA** является гетерозиготной?

а) 0% б) 25% в) **50%** г) 100%

15. Какая часть гибридов от скрещивания **AA** x **AA** является гомозиготной?

а) 0% б) 25% в) 50% г) **100%**

16. Какая часть гибридов от скрещивания **aa** x **aa** является гетерозиготной?

а) **0%** б) 25% в) 50% г) 100%

17. Каким будет расщепление по генотипу гибридов от скрещивания двух гетерозиготных растений?

а) 1:1 б) **1:2:1** в) 1:3 г) расщепления нет

18. Каким будет расщепление по фенотипу гибридов от скрещивания гомозиготного по доминантному признаку и гетерозиготного растений?

а) 1:1 б) 1:2:1 в) 1:3 г) **расщепления нет**

19. Каким будет расщепление по генотипу гибридов от скрещивания гомозиготного по доминантному признаку и гетерозиготного растений?

а) **1:1** б) 1:2:1 в) 1:3 г) расщепления не

20. Каким будет расщепление по фенотипу гибридов от скрещивания гомозиготного по рецессивному признаку и гетерозиготного растений?

а) **1:1** б) 1:2:1 в) 1:3 г) расщепления нет

21. Каким будет расщепление по фенотипу гибридов от скрещивания двух гомозиготных растений?

а) 1:1 б) 1:2:1 в) 1:3 г) **расщепления нет**

22. Количество типов гамет, образуемых растением гороха с генотипом **AaBb**:

а) 1 б) 2 в) 3 г) **4**

23. Количество различных типов гамет, образуемых растением тыквы с генотипом **Aabb**:

а) 1 б) **2** в) 3 г) 4

24. Количество различных типов гамет, образуемых растением фасоли с генотипом **AABb**:

а) 1 б) **2** в) 3 г) 4

25. Количество различных типов гамет, образуемых растением дурмана с генотипом **aaBb**:

а) 1 б) **2** в) 3 г) 4

26. Количество различных типов гамет, образуемых растением томата с генотипом **Aabb**:

а) 1 б) **2** в) 3 г) 4

27. Организмы с генотипом **aabb** образуют гаметы:

а) **aa, bb** в) a, b

б) **ab** г) a, b, ab

28. Организмы с генотипом **AaBb** образуют гаметы:

а) **Aa, Bb** в) AB, ab

б) **AB, Ab, aB, ab** г) A, a, B, b

б) **AB, AA, Bb, ab** г) A, B, b

29. Организмы с генотипом **AABB** образуют гаметы:

а) **AA, BB** в) **AB**

а) Aabb б) AABb в) **aaVb** г) aabb

38. Вероятность рождения кареглазого правши, если один родитель — гомозиготный кареглазый правша, а второй — гомозиготный кареглазый левша (карий цвет глаз (A) доминирует над голубым (a), праворукость (B) — над леворукостью (b)):

а) 0% б) 25% в) **50%** г) 100%

а) **0%** б) 25% в) 50% г) 100%

39. Вероятность рождения альбиноса с прямыми волосами, если отец гетерозиготен, имеет прямые волосы и нормальную пигментацию, а мать — гомозиготна и имеет такой же фенотип, как и отец ребенка (нормальная пигментация (A) доминирует над альбинизмом (a), волнистые волосы (B) — над прямыми (b)):

а) **0%** б) 25% в) 50% г) 100%

40. Каковы генотипы растения дурмана с пурпурными цветками и колючими семенными коробочками, и растения с белыми цветками и гладкими семенными коробочками, если все потомство от их скрещивания имело пурпурные цветки и колючие семенные коробочки (пурпурная окраска цветка (A) доминирует над белой (a), колючие семенные коробочки (B) — над гладкими (b))?

а) ♀ **AaVb** x ♂ **aabb** в) ♀ AABb x ♂ aabb

б) ♀ AaBB x ♂ aabb г) ♀ AaBB x ♂ aabb

41. Какие генотипы имели растения ячменя с остистым плотным колосом, если в потомстве, полученном от их скрещивания, наблюдается расщепление по генотипу в соотношении 9:3:3:1 (остистость (A) доминирует над безостостью (a), плотность (B) — над рыхлостью (b))?

а) ♀ AaBb x ♂ AAbb в) ♀ AaBb x ♂ AaBb

б) ♀ AaBB x ♂ aabb г) ♀ **AaBb** x ♂ **aabb**

42. Вид взаимодействия аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот формируется в результате совместного действия двух генов, называется...

а) неполное доминирование в) комплементарность

б) полное доминирование г) **кодоминирование**

43. Вид взаимодействия аллельных генов, при котором у гибридов наблюдается промежуточный характер наследования признака, называется...

- а) **неполное доминирование** в) комплементарность
б) полное доминирование г) кодоминирование

44. К взаимодействию неаллельных генов не относится:

- а) **полное доминирование** в) эпистаз
б) полимерия г) комплементарность

45. Генотип человека, имеющего первую группу крови:

- а) $I^o I^o$ б) $I^A I^o$ или $I^A I^A$ в) $I^B I^o$ или $I^B I^B$ г) $I^A I^B$

46. Комплементарным называют...

- а) **взаимодействие неаллельных генов, обуславливающих при совместном сочетании в генотипе появление нового фенотипического проявления признака**
б) взаимодействие неаллельных генов, при котором аллель одного гена подавляет действие аллелей других генов
в) взаимодействие неаллельных генов, при котором несколько генов однозначно влияют на развитие одного и того же признака
г) взаимодействие аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот формируется в результате совместного действия двух генов

47. Полимерным называют...

- а) взаимодействие неаллельных генов, обуславливающих при совместном сочетании в генотипе появление нового фенотипического проявления признака
б) взаимодействие неаллельных генов, при котором аллель одного гена подавляет действие аллелей других генов
в) **взаимодействие неаллельных генов, при котором несколько генов однозначно влияют на развитие одного и того же признака**
г) взаимодействие аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот формируется в результате совместного действия двух генов

48. Эпистатичным называют...

- а) взаимодействие неаллельных генов, обуславливающих при совместном сочетании в генотипе появление нового фенотипического проявления признака
- б) взаимодействие неаллельных генов, при котором аллель одного гена подавляет действие аллелей других генов**
- в) взаимодействие неаллельных генов, при котором несколько генов однозначно влияют на развитие одного и того же признака
- г) взаимодействие аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот формируется в результате совместного действия двух генов
49. Кодоминированием называют...

- а) взаимодействие неаллельных генов, обуславливающих при совместном сочетании в генотипе появление нового фенотипического проявления признака
- б) взаимодействие неаллельных генов, при котором аллель одного гена подавляет действие аллелей других генов
- в) взаимодействие неаллельных генов, при котором несколько генов однозначно влияют на развитие одного и того же признака
- г) взаимодействие аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот формируется в результате совместного действия двух генов**

50. Вид взаимодействия неаллельных генов, обуславливающих при совместном сочетании в генотипе появление нового фенотипического проявления признака, называется...

- а) полимерия **в) комплементарность**
- б) эпистаз г) плейотропия

Задача 1. У некоторых сортов овса окраска цветковой чешуи обуславливается эпистатическим взаимодействием генов. Доминантная аллель гена А обуславливает развитие черной окраски чешуи и является эпистатической по отношению к гену В, обуславливающему серую окраску

чешуи. Рecessивная аллель a обуславливает развитие белой чешуи, а recessивная аллель b не оказывает влияния на окраску чешуи. Скрещивали растения F_1 , имеющие генотип $Aabb$, с растением, имеющим генотип $aaBb$. Получили 443 гибрида.

- 1) Сколько фенотипических классов могут образовать гибриды, полученные при таком скрещивании?
- 2) Сколько разных генотипов могут иметь растения, полученные при таком скрещивании?
- 3) Сколько полученных при самоопылении гибридных растений, имеющих генотип $AaBb$, могут дать нерасщепляющееся потомство?
- 4) Сколько из них могут иметь черные чешуи?
- 5) Сколько из них могут иметь серые чешуи?

1) 3; 2) 4; 3) 111; 4) 332; 5) 83.

Задача 2. У фасоли желтая окраска бобов доминирует над зеленой, черный цвет семян — над белым, безволоknистость створок плода — над волоknистостью. Какой генотип будут иметь растения со следующими фенотипами:

- 1) растение с желтыми бобами, черными семенами и волоknистыми створками плодов, гетерозиготное по трем признакам;
- 2) гетерозиготное растение с желтыми бобами, черными семенами и волоknистыми створками плодов;
- 3) гетерозиготное растение с зелеными бобами, черными семенами и волоknистыми створками плодов;
- 4) гомозиготное растение с зелеными бобами, черными семенами и безволоknистыми створками плодов;
- 5) гетерозиготное растение с зелеными бобами, белыми семенами и безволоknистыми створками плодов?

1) $AaBbCc$; 3) $aaBBCC$; 5) $AabbCc$.

2) $AaBbcc$; 4) $aaBBCC$;

Критерии оценки:

86-100 баллов выставляется студенту, если он допустил не более 5 ошибок в тестовом задании, правильно решил и оформил задачи.

76-85 баллов выставляется студенту, если он допустил 6 - 12 ошибок в тестовом задании, задачи решены правильно, допускаются незначительные ошибки в ходе решения и в оформлении задач.

75-61 баллов выставляется студенту, если он допустил не более 13- 20 ошибок в тестовом задании, правильно решил не менее 1 задачи, допускаются незначительные ошибки в ходе решения и в оформлении задач.

60-50 баллов выставляется студенту, если он допустил более 20 ошибок в тестовом задании и/или не решил правильно ни одной задачи.