

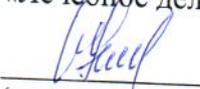


МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

«СОГЛАСОВАНО»

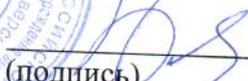
Руководитель ОП
«Лечебное дело»


Усов В.В.
(Ф.И.О.)
«04» апреля 2016 г.

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор Департамента фундаментальной
и клинической медицины




Гельцер Б.И.
(Ф.И.О.)
«04» апреля 2016 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (РПУД)

«Общая генетика»

Образовательная программа
Специальность 31.05.01 «Лечебное дело»
Форма подготовки: очная

Курс 2, семестр 3
лекции 18 час.
практические занятия 36 час.
лабораторные работы не предусмотрены
всего часов аудиторной нагрузки 54 час.
самостоятельная работа 18 час.
реферативные работы (1)
контрольные работы ()
зачет 2 курс, 3 семестр
экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (уровень подготовки специалист), утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 09.02.2016 № 95.

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании Департамента фундаментальной и клинической медицины. Протокол № 1 от «04» апреля 2016 г.

Составитель: к.м.н., доцент Сахарова О.Б.

АННОТАЦИЯ

Дисциплина «Общая генетика» предназначена для студентов, обучающихся по образовательной программе 31.05.01 «Лечебное дело», входит в базовую часть учебного плана в качестве модуля базовой дисциплины «Хирургия», реализуется на 2 курсе в 3 семестре. Общая трудоемкость дисциплины составляет 72 часа, 2 зачетных единицы

При разработке рабочей программы учебной дисциплины использованы Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.05.01 «Лечебное дело» (уровень подготовки специалист), учебный план подготовки студентов.

Изучение дисциплины базируется на знаниях, приобретенных в результате освоения следующих дисциплин ООП: «Биология», «Анатомия», «Гистология, эмбриология, цитология».

Полученные знания и умения необходимы для освоения дисциплин «Иммунология», «Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия», «Акушерство и гинекология», «Репродуктивное здоровье женщины и мужчины».

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;
2. ознакомление с методами и средствами генетических исследований;
3. освоение решения генетических задач.
4. понимание природы наследственных заболеваний человека;
5. понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

Для успешного изучения дисциплины «Общая генетика» у обучающихся должны быть сформированы следующие предварительные компетенции:

- готовность использовать на практике методы гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических наук в учебной деятельности;
- способность и готовность выявлять естественнонаучную сущность проблем, анализировать результаты естественнонаучных, медико-биологических, совершенствовать свои профессиональные знания и навыки;
- способность и готовность к анализу информации при помощи системного подхода, к восприятию инноваций, к использованию полученных теоретических, методических знаний и умений по фундаментальным естественнонаучным, медико-биологическим дисциплинам в учебной работе.

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

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-7 – готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	Знает	<ul style="list-style-type: none"> -основные законы наследования; -современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; -структуру и функции генов; -роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; - механизм изменчивости генетического материала; -классификацию наследственных болезней; хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; -основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; -терминологию основных понятий современной генетики; - медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций; -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, -

		<p>выделять признаки хромосомной и мультифакторной патологий и рекомендовать родителям обратиться в медико-генетическую консультацию;</p> <ul style="list-style-type: none"> - оказывать психологическую поддержку семьям, имеющим ребенка с наследственной болезнью; - эффективно сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование, оказывая им психологическую поддержку. <p>- мутагенные факторы внешней среды;</p> <p>- генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.</p> <p>- современные методы молекулярной генетики.</p>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> - собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; - анализировать данные, полученные в результате исследования и делать заключение; - пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; - использовать знания по генетике при изучении дисциплин профессионального цикла; - работать с научной литературой.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> - методикой составления и анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; - навыками сбора информации по теме исследования; - навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.
	Умеет	
	Владеет	

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

I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Раздел I. Введение в общую генетику (4 час.)

Тема 1. Предмет, методы, основные задачи генетики (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. Цитологические основы наследственности (2 час.)

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

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

Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов. (4 час.)

Тема 3. Основные закономерности наследования. (2 час.)

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

Тема 4. Развитие представлений о гене. Аллелизм. Взаимодействие неаллельных генов. (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. 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. (4 час.)

Тема 5. 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. Методы картирования генов у человека.

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 6. 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 (2 час.)

Тема 7. Молекулярные основы наследственности (2 час.)

Нуклеиновые кислоты: строение, функции. Генетический код. Свойства генетического кода. Триплетность кода. Вырожденность генетического кода. Неперекрываемость кодонов. Универсальность кода. Транскрипция и трансляция. 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.

Раздел V. Наследственность и изменчивость. (4 час.)

Тема 8. Изменчивость наследственного материала (2 час.)

Понятие о среде и наследственности. 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.

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.

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

Тема 9. Популяционная генетика. Современные методы молекулярной генетики (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.

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.

II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Практические занятия (36 час.)

Занятие 1. Предмет, задачи, история развития генетики (2 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 (2 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 (2 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(2 час.)

1. Митотический цикл.
2. Фазы мейоза.
3. Отличия митоза от мейоза.
4. Гаметогенез.

Занятие 5. Основные закономерности наследования. Моногибридное скрещивание. (2 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. (2 час.)

1. Дигибридное скрещивание.

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

Занятие 7. Взаимодействие аллельных генов (2 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 (2 час.)

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

Занятие 9. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование (2 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 (2 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 (2 час.)

Занятие проводится с использованием методов активного обучения «дебаты» (2 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 (2 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 (2 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 (2 час.)

1. Транскрипция.
2. Трансляция.
3. Оперонный принцип организации генов.

4. Современное состояние теории гена.

Занятие 15. Наследственность генетического материала (2 час.)

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

Занятие 16. Изменчивость и методы ее изучения (2 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 (2 час.)

Занятие проводится с использованием методов активного обучения «дискуссия» (2 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 (2 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.

III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Общая 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

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций	Оценочные средства		
			текущий контроль	промежуточная аттестация	
1	Раздел I. Введение в общую генетику	ОПК – 7 ПК – 1 ПК - 5	Знает основные законы наследования; роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции; основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной 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; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Собеседование (УО-1) Тест (ПР-1)	Зачет, вопросы 1-16
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, работать с научной литературой.	Кейс-задача (ПР-11)	
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	
2	Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов.	ОПК – 7 ПК – 1 ПК - 5	Знает основные законы наследования;	Собеседование (УО-1)	Зачет, вопросы 17-33
			Умеет анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; работать с научной литературой.	Тест (ПР-1)	
			Владеет методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов.	Контрольная работа (ПР-2)	

3	Раздел III. Хромосомная теория наследственности.	ОПК – 7 ПК – 1 ПК - 5	<p>Знает современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; структуру и функции генов; роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; 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 сотрудничать с врачами и рекомендовать родителям пройти медико-генетическое консультирование, оказывая им психологическую поддержку; медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций.</p>	Собеседование (УО-1)	
			<p>Умеет использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; работать с научной литературой.</p>	Тест (ПР-1)	
			<p>Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов,</p>	Контрольная работа (ПР-2)	
4	Раздел IV. Основы молекулярной генетики	ОПК – 7 ПК – 1 ПК - 5	<p>Знает современные методы молекулярной генетики.</p>	Собеседование (УО-1)	Зачет, вопросы 34-40
			<p>Умеет работать с научной литературой; применять современные методы молекулярной генетики.</p>	Тест (ПР-1)	
			<p>Владеет навыками сбора информации по теме исследования</p>	Реферат (ПР-4)	
5	Раздел V.	ОПК – 7	<p>Знает мутагенные факторы внешней среды; - использовать</p>	Собеседование	Зачет, вопросы

	Наследственность и изменчивость.	ПК – 1 ПК - 5	знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	(УО-1)	41-56
			Умеет анализировать данные, полученные в результате исследования и делать заключение; пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; механизм изменчивости генетического материала; работать с научной литературой.	Тест (ПР-1)	
			Владеет навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов,	Реферат (ПР-4)	

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.

V. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

(электронные и печатные издания)

1. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология [Электронный ресурс] : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.htm>
2. Генетика [Электронный ресурс] / Бакай А.В., Кочиш И.И., Скрипниченко Г.Г. - М. : КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов высш. учеб. заведений). <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785953206488.html>
3. Генетика и эволюция [Электронный ресурс] : словарь-справочник / авт.-сост. Е. Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - М. : ФЛИНТА, 2014. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976521889.html>
4. Генетика [Электронный ресурс] / А. А. Жученко, Ю. Л. Гужов, В. А. Пухальский - М. : КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов высш. учеб. заведений) - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5953200692.html>
5. Секалотритикум (*xSecalotriticum*): генетические основы создания и формирования генома [Электронный ресурс] / И.А. Гордей, Н.Б. Белько, О.М. Люсиков - Минск : Беларус. наука, 2011. <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789850813442.html>

Дополнительная литература

(печатные и электронные издания)

1. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. - 4-

е изд., стер.- Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007."

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>

2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. -

(Медицина). <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789850813442.html>

3. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

4. "Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е. - изд., доп. и перераб. М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013." -

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970426760.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

Место расположения компьютерной техники, на котором установлено программное обеспечение, количество рабочих мест	Перечень программного обеспечения
Компьютерный класс Школы биомедицины ауд. М723, 15 рабочих мест	<p>Microsoft Office Professional Plus 2013 – офисный пакет, включающий программное обеспечение для работы с различными типами документов (текстами, электронными таблицами, базами данных и др.);</p> <p>7Zip 16.04 - свободный файловый архиватор с высокой степенью сжатия данных;</p> <p>Adobe Acrobat XI Pro – пакет программ для создания и просмотра электронных публикаций в формате PDF;</p> <p>AutoCAD Electrical 2015 - трёхмерная система автоматизированного проектирования и черчения;</p> <p>ESET Endpoint Security 5 - комплексная защита рабочих станций на базе ОС Windows. Поддержка виртуализации + новые технологии;</p> <p>WinDjView 2.0.2 - программа для распознавания и просмотра файлов с одноименным форматом DJV и DjVu;</p> <p>SolidWorks 2016 - программный комплекс САПР для автоматизации работ промышленного предприятия на этапах конструкторской и технологической подготовки производства</p> <p>Компас-3D LT V12 - трёхмерная система моделирования</p> <p>Notepad++ 6.68 – текстовый редактор</p>

VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Успешное освоение дисциплины достигается за счет следующих обязательных мероприятий:

- учебные занятия;
- самостоятельная работа;
- промежуточная аттестация.

Учебные занятия

В рамках реализации учебной дисциплины «Медицинская информатика, математика» предусмотрены учебные занятия двух типов: лекции и практические занятия. Посещение учебных занятий является необходимым для успешного освоения дисциплины.

На учебных занятиях студенту необходимо вести конспект в любой удобной для него форме. Рекомендуется вести конспект лекций и практических занятий в одной тетрадке формата А4. Ведение конспекта преподавателем не контролируется, однако, максимально полный конспект, записанный аккуратно и разборчиво, позволит упростить организацию самостоятельной работы.

Самостоятельная работа

Самостоятельная работа организована следующим образом:

- изучение теоретического материала,
- решение типовых задач по каждой теме в форме индивидуальных заданий,
- подготовка к тест-опросам,
- подготовка к экзамену.

Первым этапом изучения отдельных тем дисциплины является изучение теоретического материала по конспектам лекций и учебной литературе.

К каждому практическому занятию студент должен изучить соответствующий раздел теоретического материала, знать основные положения, формулы, утверждения.

В разделе V настоящей рабочей учебной программы приведен перечень учебников и учебных пособий, рекомендуемых для изучения студентами в рамках самостоятельной работы. В блоке «Основная литература» отмечены те издания, изучение которых является достаточным для успешного освоения

дисциплины, это, как правило, учебные пособия, адаптированные для современного студенчества либо учебные пособия. Некоторые издания из перечня являются взаимозаменяемыми. Изучение литературы из блока «Дополнительная литература» призвана помочь в решении индивидуальных заданий.

Основными формами обучения студентов для эффективного усвоения дисциплины «Медицинская информатика, математика» являются: изучение материала на лекциях, применение изученного материала для решения задач на практических занятиях, самостоятельная работа, позволяющая закрепить материал, а также, в случае возникших вопросов, посещение консультаций.

Для успешной самостоятельной работы необходимо выделить следующие этапы: изучение материала по конспектам лекций и практических занятий, учебным пособиям, учебникам, выполнение ДЗ или ИДЗ по темам. Без самостоятельной работы не представляется возможным добиться понимания темы, разобраться в его нюансах, поскольку на аудиторных занятиях делается упор на главные моменты темы и сложные элементы.

Ведущий преподаватель определяет формы и время проведения рубежного контроля: общие или индивидуальные домашние задания, контрольные работы. Выполнение домашних заданий позволяет закрепить тему, а успешное написание контрольной работы позволяет определить уровень усвоения студентами разделов программы и провести дополнительную работу, если этот уровень неудовлетворительный.

VI. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для проведения практических работ, а также для организации самостоятельной работы студентам доступно следующее лабораторное оборудование и специализированные кабинеты, соответствующие действующим санитарным и противопожарным нормам, а также требованиям

техники безопасности при проведении учебных и научно-производственных работ:

Наименование оборудованных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень основного оборудования
Компьютерный класс Школы биомедицины ауд. М723, 15 рабочих мест	Экран с электроприводом 236*147 см Trim Screen Line; 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; беспроводные ЛВС для обучающихся обеспечены системой на базе точек доступа 802.11a/b/g/n 2x2 MIMO(2SS). Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW, GigEth, Wi-Fi, BT, usb kbd/mse, Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit), 1-1-1 Wty
690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, ауд. М 422 Мультимедийная аудитория	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 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-Codeconly- Non-AES; Сетевая видеочасть Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием
Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А - уровень 10)	Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-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. 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



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

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Общая генетика

31.05.01 «Лечебное дело»

Форма подготовки очная

**Владивосток
2016**

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

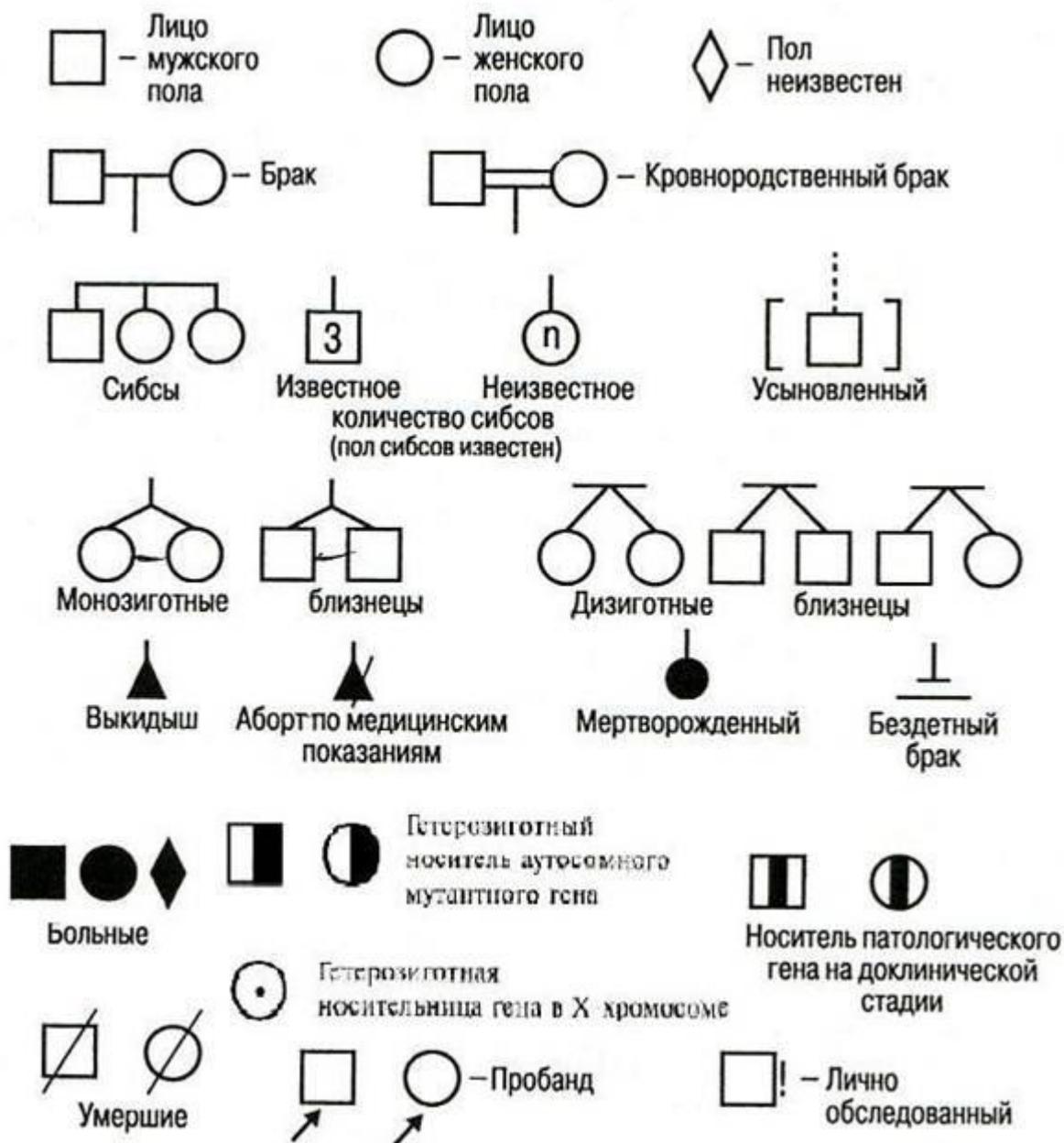
№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение (час)	Форма контроля
1	2 неделя	Практическая работа «Составление родословной»	2	Отчет
2	5-8, 11-13 недели	Решение задач	6	Конспект
3	14-16 недели	Реферат	4	Реферат
4	17-18 недели	Подготовка к зачетному занятию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

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. Терапия наследственных болезней
12. Фармакогенетика
13. Пренатальная диагностика, методы и значение.
14. Методы и значение ранней диагностики наследственных болезней.
15. Генная инженерия, ее современные проблемы и перспективы.
16. Профилактика наследственной патологии.
17. Организация и значение медико-генетического консультирования.
18. 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	<p><i>1. Определяем и записываем генотипы скрещиваемых особей.</i></p> <p>По условию задачи родительские особи гомозиготны. Их генотип: желтосеменной — AA, зеленосеменной — aa.</p>
a — зеленая окраска	
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 генетика

31.05.01 «Лечебное дело»

Форма подготовки очная

Владивосток

2016

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		критерии	показатели	баллы
ОПК-7 – готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	Знает	-основные законы наследования; -современные молекулярные основы генетических процессов и роль ДНК, РНК, белка; -структуру и функции генов; -роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; - механизм изменчивости генетического материала; -классификацию наследственных болезней; хромосомные синдромы и болезни с наследственной предрасположенностью; методы их диагностики, лечения и коррекции; - современные методы молекулярной генетики.	Знание определений основных понятий в области общей генетики	способность дать определения основных понятий в области общей генетики	61-75
	Умеет	- собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования;	Умение применять основные понятия в области общей генетики в решении практических задач	- способность применять основные понятия в области общей генетики в решении практических задач	76-85
	Владеет	- методикой составления и анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов;	Умение составлять и анализировать полученные данные в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	- способность применять полученные знания целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	86-100
ПК-5 - готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра,	Знает	-основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; -терминологию основных понятий современной генетики;	Знание определений основных понятий предметной области исследования;	способность дать определения основных понятий предметной	61-75

лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания		- медицинский прогноз; возможные причины нарушений в системе хромосом и генных мутаций.		области исследования;	
	Умеет	- анализировать данные, полученные в результате исследования и делать заключение; - пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики; - работать с научной литературой.	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 проведению исследований	- способность перечислить и раскрыть суть методов научного исследования, которые изучил и освоил магистрант; - способность самостоятельно сформулировать объект предмет и научного исследования; - способность обосновать актуальность выполняемого задания или исследования; - способность перечислить источники информации по методам и подходам к проведению исследований	76-85
	Владеет	- навыками сбора информации по теме исследования	Умение работать с электронными базами данных и библиотечными каталогами, умение применять известные методы научных исследований, умение	- способность работать с данными, каталогов для исследования; - способность найти труды учёных и	86-100

			представлять результаты исследований учёных по изучаемой проблеме и собственных исследований, умение применять методы научных исследований для нестандартного решения поставленных задач	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	
ПК-1 - способность и готовностью к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения	Знает	-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 сотрудничать с врачами и рекомендовать	Знание методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования	способность раскрыть методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования	61-75

заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания		родителям пройти медико-генетическое консультирование, оказывая им психологическую поддержку. - мутагенные факторы внешней среды; - генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.			
	Умеет	- использовать знания по генетике при изучении дисциплин профессионального цикла;	знание источников информации по новым методам и методикам, направленным на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования	- способность обосновать выбор методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования	76-85
	Владеет	- навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.	Умение применять методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан в области генетического консультирования для нестандартного решения поставленных задач	- способность изучить новые методы и методики, направленные на охрану здоровья 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	86-100

Методические рекомендации, определяющие процедуру оценивания результатов освоения дисциплины

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

По дисциплине предусмотрен зачет, проводимый в письменной форме с использованием тестирования.

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

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Вопросы к зачету

1. Место генетики в системе естественных наук. Предмет генетики.
2. Связь между генетикой и эволюционным учением.
3. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь.
4. Краткая история развития генетики.
5. Перспективы развития и основные задачи современной генетики.
6. Семейно-генеалогический метод.
7. Близнецовый метод.
8. Популяционно-статистический метод.
9. Цитологический метод.
10. Биохимический метод.
11. Строение эукариотической клетки.
12. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации.
13. Строение и химический состав хромосом.
14. Митотический цикл.
15. Фазы мейоза. Гаметогенез.
16. Отличия митоза от мейоза.
17. Понятие о генотипе и фенотипе, гомозиготе и гетерозиготе, аллелях.
18. Моногибридное скрещивание.
19. Анализирующее скрещивание.
20. 1-й закон Менделя.
21. 2-й закон Менделя.
22. Дигибридное скрещивание, полигибридное скрещивание.
23. 3-й закон Менделя.
24. Развитие представлений о гене.

25. Виды взаимодействия аллельных генов: неполное доминирование, доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование, множественный аллелизм.

26. Комплементарное действие генов.

27. Эпистаз, виды.

28. Полимерия.

29. Понятие о плейотропии.

30. Сцепленное наследование.

31. Группы и типы сцепления.

32. Генетический эффект кроссинговера.

33. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения.

34. Биология пола.

35. Генетические и цитологические особенности половых хромосом.

36. Y-хромосома и мужской тип развития.

37. X-хромосома и дозовая компенсация.

38. Наследование признаков, сцепленных с полом.

39. Крисс-кросс наследование.

40. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки.

41. Развитие представлений о гене.

42. Строение ДНК, репликация ДНК.

43. Строение РНК, генетический код.

44. Транскрипция, трансляция.

45. Оперонный принцип организации генов.

46. Понятие о наследственности, среда и наследственность.

47. Понятие нормы реакции, экспрессивность, пенетрантность.

48. Виды изменчивости, методы изучения изменчивости.

49. Мутационная изменчивость, мутационный процесс и эволюция.

50. Классификация мутаций.

51. Генетическая структура популяции, закон Харди-Вайнберга.

52. Факторы популяционной динамики.
53. Генетический груз.
54. Естественный отбор.
55. Мутации. Дрейф генов.
56. Генетика мультифакториальных заболеваний.

**Критерии выставления оценки студенту на зачете
по дисциплине «Общая генетика»:**

Баллы (рейтингов ой оценки)	Оценка зачета (стандартная)	Требования к сформированным компетенциям
85-100	«зачтено»	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»	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»	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»	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).
------	--------------	--

Кейс-задача

по дисциплине Общая генетика

Задание: Составить свою родословную, провести анализ.

Критерии оценки:

86-100 баллов выставляется студенту, если он успешно справился с заданием, не испытывал затруднения при анализе работы, сделал логически 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. Рецессивным 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) ♀Аа х ♂Аа б) ♀АА х ♂Аа в) ♀АА х ♂аа г) ♀аа х ♂аа
12. Какая часть гибридов от скрещивания Аа х Аа является гомозиготной по доминантному признаку?
а) 1/2 б) 1/3 в) **1/4** г) 3/4
13. Какая часть гибридов от скрещивания Аа х Аа является гомозиготной по рецессивному признаку?
а) 1/2 б) 1/3 в) **1/4** г) 3/4
14. Какая часть гибридов от скрещивания Аа х АА является гетерозиготной?
а) 0% б) 25% в) **50%** г) 100%
15. Какая часть гибридов от скрещивания АА х АА является гомозиготной?
а) 0% б) 25% в) 50% г) **100%**
16. Какая часть гибридов от скрещивания аа х аа 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 АаВЬ:
а) 1 б) 2 в) 3 г) **4**
23. Количество различных типов гамет, образуемых растением тыквы с генотипом Ааbb:
а) 1 б) **2** в) 3 г) 4
24. Количество различных типов гамет, образуемых растением фасоли с генотипом ААВЬ:
а) 1 б) **2** в) 3 г) 4
25. Количество различных типов гамет, образуемых растением дурмана с генотипом ааВЬ:
а) 1 б) **2** в) 3 г) 4
26. Количество различных типов гамет, образуемых растением томата с генотипом Ааbb:
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 АаВЬ образуют гаметы:
а) Аа, Вb в) АВ, ab
б) **АВ, Ab, aВ, ab** г) А, a, В, b
б) АВ, АА, Вb, ab г) А, В, b
29. Организмы с генотипом ААВВ образуют гаметы:
а) АА, ВВ в) **АВ**
б) А, В г) АА, ВВ, АВ
30. Организмы с генотипом АаВВ образуют гаметы:
а) АА, ВВ, аа в) АВ, аа, АА, аВ

- б) **AB, aB** г) A, a, B
31. Организмы с генотипом aaBB образуют гаметы:
 а) aa, BB в) **aB**
 б) aB, aa, BB г) a, B
32. Сколько пар гомологичных хромосом содержат гены, отвечающие за развитие окраски и формы семян у гороха?
 а) 1 б) **2** в) 3 г) 4
33. Сколько различных фенотипов ожидается в потомстве, полученном от скрещивания гомозиготного растения фигурной тыквы с белыми шаровидными плодами (доминантные признаки) с растением, имеющим желтые удлинённые плоды?
 а) **1** б) 2 в) 3 г) 4
34. Сколько различных генотипов можно ожидать в потомстве от скрещивания дигетерозиготного растения томата с красными шаровидными плодами (доминантные признаки) с таким же растением?
 а) 1 б) 3 в) **9** г) 16
35. Сколько различных генотипов можно ожидать в потомстве от скрещивания двух гомозиготных растений с удлинёнными полосатыми плодами (рецессивные признаки)?
 а) **1** б) 2 в) 9 г) 12
36. Генотип высокорослого растения гороха с пурпурными цветками, если высокорослость (A) доминирует над карликовостью (a), пурпурная окраска цветка (B) — над белой (b):
 а) Aabb б) **AABb** в) aabb г) aaBb
37. Генотип карликового раннеспелого растения овса, если высокорослость (A) доминирует над карликовостью (a), раннеспелость (B) — над позднеспелостью (b):
 а) Aabb б) AABb в) **aaBb** 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) ♀ **AaBb** 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) **кодминирование**

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) $I^{\circ} I^{\circ}$ б) $I^A I^{\circ}$ или $I^A I^A$ в) $I^B I^{\circ}$ 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. Рецессивная аллель а обуславливает развитие белой чешуи, а рецессивная аллель b не оказывает влияния на окраску чешуи. Скрещивали растения F1, 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.

