



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

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

«СОГЛАСОВАНО»

Руководитель ОП

«Медицинская биохимия»

(подпись)

Кумейко С.С.

«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 30.05.01 Медицинская химия

Форма подготовки очная

курс 3, 4 семестр 6, 7, 8

лекции 54 час.

практические занятия 108 час.

лабораторные работы 54 час.

в том числе с использованием МАО лек. 6 /пр.20 /лаб. 0 час.

всего часов аудиторной нагрузки 216 час.

в том числе с использованием МАО 26 час.

самостоятельная работа 63 час.

контрольные работы (количество) 3

зачеты 6, 7 семестры

экзамен 8 семестр (81 час.)

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 30.05.01 «Медицинская биохимия», утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 1013 от «11» августа 2016 г.

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: к.б.н., Стенкова А.М.

Оборотная сторона титульного листа РПУД

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

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

Директор Департамента _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:

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

Директор Департамента _____
(подпись) (И.О. Фамилия)

Аннотация к рабочей программе дисциплины «Общая и медицинская генетика»

Дисциплина «Общая и медицинская генетика» разработана для студентов 3,4 курса, обучающихся по направлению 30.05.01 «Медицинская биохимия» и входит в базовую часть профессионального цикла.

Трудоемкость дисциплины 10 зачетных единиц, 360 часов. Дисциплина включает 54 часа лекций, 54 часа лабораторных работ, 144 часа практических занятий и 81 час самостоятельной работы и 27 часов отведены на подготовку к экзамену, завершается экзаменом. Реализуется в 6, 7, 8 семестрах.

Содержание дисциплины охватывает современные вопросы общей и медицинской генетики. Общая генетика представлена – историей предмета, законами наследственности и изменчивости организмов. Медицинская генетика включает изучение отдельных нозологических форм наследственных заболеваний, их этиологии, патогенеза, эпидемиологии, клиники, профилактики.

Изучение дисциплины базируется на знаниях, приобретенных в результате освоения следующих дисциплин ООП: «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».

Цели 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:

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

- Овладение клинико-генеалогическим методом, правильным сбором генетического анамнеза, составлением родословных, предположительным анализом типа наследования.
- Понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.
- Обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
- Приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.
- Понимание целей, знание методов и возможностей медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
- Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

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

- Способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (ОК-1).
- Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1)
- Способность и готовность анализировать результаты собственной деятельности для предотвращения профессиональных ошибок (ОПК-3).
- Готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач (ОПК-5).
- Способность к применению системного анализа в изучении биологических систем (ПК-6)

В результате изучения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие профессиональные компетенции.

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-9 - готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере	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
ПК-1 способность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения 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	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 - готовность к оценке результатов лабораторных,	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие

инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания		<ul style="list-style-type: none"> генетики; • 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.
ПК-8 готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • принципы планирования исследовательской работы, знать, как организовать просветительскую деятельность по организации навыков здорового образа жизни и устранению факторов риска
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • проанализировать ход выполненной научно-исследовательской работы, проанализировать материал, полученный при работе со специальной литературой
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • навыками работы со специальной научной литературой, навыками приготовления микроскопических препаратов, отображения изучаемых объектов и рисунков; сбора экспериментального материала

Для формирования вышеуказанных компетенций в рамках дисциплины «Общая и медицинская генетика» применяются следующие методы активного/интерактивного обучения: лекции-беседы, проблемные лекции, лекция-пресс-конференция, групповой разбор ситуационных и экспериментальных медико-биологических и генетических задач.

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 генном 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. (2 час.)

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. Индуцированный 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.

РАЗДЕЛ VI. Медицинская генетика (20 час.)

Тема 10. 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 11. 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 12. Геном человека и методы его анатомирования. (2 час.)

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 13. 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 14. 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 15. 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 16. 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 17. 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 18. 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 19. 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 20. Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней. (2 час.)

Понятие о флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) и ее принцип. Метод супрессионной гибридизации *in situ* (CISH) 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 21. 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 22. 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 23. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни. (2 час.)

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

Тема 24. Фармакогенетика. (2 час.)

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

Тема 25. Неонатальный скрининг как приоритетное направление Программы «Здоровье». (2 час.)

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 26. 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 27. 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 (144 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. Составление генеалогического древа. (4 час.)

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «кейс-задача» (2 час.)

Студентам предлагается выполнить практическую работу «Составление генеалогического древа».

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

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «круглый стол» (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 5. Биологические основы размножения. Митоз, мейоз (4 час.)

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

Занятие 6. 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 7. Основные закономерности наследования. Дигибридное и полигибридное скрещивание. (4 час.)

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

Занятие 8. 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 9. Взаимодействие неаллельных генов (4 час.)

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

Занятие 10. 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 11. 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 12. Генетика пола (4 час.)

Занятие проводится с использованием метода 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 13. 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 14. 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 15. Молекулярные основы наследственности. Синтез белка (4 час.)

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

Занятие 16. Наследственность генетического материала (4 час.)

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

Занятие 17. 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 18. Популяционная генетика (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 19-20. 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 21-22. Биохимическая диагностика наследственной патологии (4 час.)

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

Занятие 23-24. Цитогенетика. (4 час.)

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

Занятие 25 Неканоническое наследование. (4 час.)

1. Общая характеристика явлений неканонического наследования.
2. Механизмы неканонического наследования.

3. Понятие о геномном импринтинге.
4. Болезни, обусловленные динамическими мутациями.
5. Явление антиципации.
6. Прионовые болезни.

Занятие 26. Геномный импринтинг. (4 час.)

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

Занятие 27. Генетика рака. (4 час.)

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

Занятие 28. Хромосомные болезни. (4 час.)

1. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.
2. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней.
3. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций.
4. Общеклинические характеристики хромосомных болезней.
5. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Занятие 29. Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней. (8 час.)

1. Понятие о флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) и ее принцип.
2. Метод супрессионной гибридизации in situ (CISS) и его принцип.

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

Занятие 30. ДНК-диагностика наследственных болезней. (8 час.)

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

Занятие 31. Наследственные нарушения обмена. (8 час.)

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

Занятие 32. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни. (4 час.)

1. Классификация митохондриальных болезней.
2. Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний.
3. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний.

Занятие 33. Фармакогенетика. (4 час.)

1. Фармакогенетическая модель и ее составляющие.

2. Этапы генетического подхода к диагностике и лечению заболеваний.
3. Проблемы фармакогенетики МФЗ.
4. Общие недостатки ассоциированных исследований.

Занятие 34. Неонатальный скрининг как приоритетное направление Программы «Здоровье». (4 час.)

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

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

Занятие 35. Груз наследственных болезней и врожденные пороки развития. Регистры. (4 час.)

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

1. Понятие груза наследственных болезней и врожденных пороков развития.
2. Пути профилактики наследственной патологии. Задачи, этапы консультирования.
3. Понятие мониторинга врожденных пороков развития.
4. Фенотипические особенности «сторожевых» врожденных пороков развития.

Занятие 36. Медико-генетическое консультирование. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики. (4 час.)

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

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

Лабораторные работы (54 час.)

Лабораторная работа №1. Выделение ДНК из биологического материала (8 час.)

Основы выделения ДНК из различных биологических источников. Методы выделения ДНК. Очистка нуклеиновых кислот.

Лабораторная работа №2. Электрофорез ДНК (8 час.)

Принципы электрофоретического разделения биополимеров. Электрофорез в агарозном геле. Электрофорез в полиакриламидном геле.

Лабораторная работа №3. Полимеразная цепная реакция (8 час.)

Методологические основы ПЦР. Разновидности ПЦР.

Лабораторная работа №4. ПЦР в реальном времени (8 час.)

Методы детекции экспрессии генов. Выделение РНК. Обратная транскрипция. Разновидности ПЦР в реальном времени. Метод кривых плавления с высоким разрешением (HRM).

Лабораторная работа №5. Очистка фрагментов ДНК (8 час.)

Методы очистки ДНК. Выделение фрагментов ДНК из агарозного геля. Спиртовое переосаждение ДНК.

Лабораторная работа №6. Секвенирование ДНК (8 час.)

Методы секвенирования ДНК и их эволюция. Принципы секвенирования ДНК по Сенгеру на капеллярных автоматических ДНК-анализаторах. Основные принципы полногеномного секвенирования ДНК.

Лабораторная работа №7. Биоинформатика (8 час.)

Основы работы с базами данных ДНК. Принципы анализа нуклеотидных и аминокислотных последовательностей. Анализ геномных данных.

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 обучающихся 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 разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел I. Введение в общую генетику	ОПК-9 ПК-1	Знает	Собеседование (УО-1) Тест (ПР-1)	Зачет/экзамен
			Умеет	Кейс-задача (ПР-11)	Зачет/экзамен
			Владеет	Контрольная работа (ПР-2)	Зачет/экзамен
2	Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов. Популяционная генетика.	ПК-5 ПК-8	Знает	Собеседование (УО-1)	Зачет/экзамен
			Умеет	Тест (ПР-1)	Зачет/экзамен
			Владеет	Контрольная работа (ПР-2)	Зачет/экзамен

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 ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

(электронные и печатные издания)

- Бакай А.В., Кочиш И.И., Скрипниченко Г.Г. Генетика [Электронный ресурс] / - М. : КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов высш. учеб. заведений). - <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. - Режим доступа: <http://www.znanium.com/>
3. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник /; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321.html>

Дополнительная литература
(электронные и печатные издания)

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / - 3-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2004. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5923104539.html>
2. Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А. и др. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник для медицинских училищ и колледжей /; под ред. Н.П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970413333.html>
3. Заяц Р.Г. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : учебник / [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Вышэйшая школа, 2012. — 496 с. — 978-985-06-2182-5. — Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/20226.html>

**Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети
«Интернет»**

«Интернет»

1. <http://e.lanbook.com/>
2. <http://www.studentlibrary.ru/>
3. <http://znanium.com/>

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

1. MEGA7: Molecular Evolutionary Genetics Analysis version 7.0 for bigger datasets (Kumar, Stecher, and Tamura 2015).

<http://www.megasoftware.net/>

2. BLAST: Basic Local Alignment Search Tool.

<https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi>

VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Рекомендации по планированию и организации времени, отведенного на изучение дисциплины

Время, отведённое на самостоятельную работу, должно быть использовано обучающимся планомерно в течение семестра.

Планирование – важнейшая черта человеческой деятельности. Для организации учебной деятельности эффективным вариантом является использование средств, напоминающих о стоящих перед вами задачах, и их последовательности выполнения. В роли таких средств могут быть ИТ-технологии (смартфоны, планшеты, компьютеры и т.п.), имеющие приложения/программы по организации распорядка дня/месяца/года и сигнализирующих о важных событиях, например, о выполнении заданий по дисциплине «Общая и медицинская генетика».

Регулярность – первое условие поисков более эффективных способов работы. Рекомендуется выбрать день/дни недели для регулярной подготовки по дисциплине «Общая и медицинская генетика», это позволит морально настроиться на выполнение поставленных задач, подготовиться к ним и выработать правила выполнения для них, например, сначала проработка материала лекций, чтение первоисточников, затем выделение и фиксирование основных идей. Рекомендуемое среднее время два часа на одно занятие.

Описание последовательности действий, обучающихся при изучении дисциплины

В соответствии с целями и задачами дисциплины студент изучает на занятиях и дома разделы лекционного курса, готовится к практическим/лабораторным занятиям, проходит контрольные точки текущей аттестации, включающие разные формы проверки усвоения материала (собеседование, конспекты и др.).

Освоение дисциплины включает несколько составных элементов учебной деятельности:

1. Внимательное чтение рабочей программы учебной дисциплины (помогает целостно увидеть структуру изучаемых вопросов). В ней содержится перечень контрольных испытаний для всех разделов и тем, включая зачёт; указаны сроки сдачи заданий, предусмотренных учебной программой курса дисциплины «Общая и медицинская генетика».

2. Неотъемлемой составной частью освоения курса является посещение лекций и их конспектирование. Глубокому освоению лекционного материала способствует предварительная подготовка, включающая чтение предыдущей лекции, работу с учебниками.

3. Регулярная подготовка к практическим/лабораторным занятиям и активная работа на них, включающая:

- повторение материала лекции по теме;
- знакомство с планом занятия и списком основной и дополнительной литературы, с рекомендациями по подготовке к занятию;
- изучение научных сведений по данной теме в разных учебных пособиях;
- чтение первоисточников и предлагаемой дополнительной литературы;
- посещение консультаций с целью выяснения возникших сложных вопросов при подготовке к практическим занятиям.

4. Подготовка к зачёту (в течение семестра), повторение материала всего курса дисциплины.

Рекомендации по работе с литературой

Изучение дисциплины следует начинать с проработки тематического плана лекций, уделяя особое внимание структуре и содержанию темы и основных понятий. Изучение «сложных» тем следует начинать с составления логической схемы основных понятий, категорий, связей между ними. Целесообразно прибегнуть к классификации материала, в частности при изучении тем, в которых присутствует большое количество незнакомых понятий, категорий, теорий, концепций, либо насыщенных информацией типологического характера.

При работе с литературой обязательно выписывать все выходные данные по каждому источнику. Можно выписывать кратко основные идеи автора и иногда приводить наиболее яркие и показательные цитаты (с указанием страниц). Ищите аргументы «за» или «против» идеи автора.

Чтение научного текста является частью познавательной деятельности. Ее цель – извлечение из текста необходимой информации. От того на сколько осознанна читающим собственная внутренняя установка (найти нужные сведения, усвоить информацию полностью или частично, критически

проанализировать материал и т.п.) во многом зависит эффективность осуществляемого действия.

Используйте основные установки при чтении научного текста:

1. информационно-поисковая (задача – найти, выделить искомую информацию);

2. усваивающая (усилия читателя направлены на то, чтобы как можно полнее осознать и запомнить как сами сведения излагаемые автором, так и всю логику его рассуждений);

3. аналитико-критическая (читатель стремится критически осмыслить материал, проанализировав его, определив свое отношение к нему);

4. творческая (создает у читателя готовность в том или ином виде – как отправной пункт для своих рассуждений, как образ для действия по аналогии и т.п. – использовать суждения автора, ход его мыслей, результат наблюдения, разработанную методику, дополнить их, подвергнуть новой проверке).

Для работы с научными текстами применяйте следующие виды чтения:

1. библиографическое – просматривание карточек каталога, рекомендательных списков, сводных списков журналов и статей за год и т.п.;

2. просмотрное – используется для поиска материалов, содержащих нужную информацию, обычно к нему прибегают сразу после работы со списками литературы и каталогами, в результате такого просмотра читатель устанавливает, какие из источников будут использованы в дальнейшей работе;

3. ознакомительное – подразумевает сплошное, достаточно подробное прочтение отобранных статей, глав, отдельных страниц, цель – познакомиться с характером информации, узнать, какие вопросы вынесены автором на рассмотрение, провести сортировку материала;

4. изучающее – предполагает доскональное освоение материала; в ходе такого чтения проявляется доверие читателя к автору, готовность принять изложенную информацию, реализуется установка на предельно полное понимание материала;

5. аналитико-критическое и творческое чтение – два вида чтения близкие между собой тем, что участвуют в решении исследовательских задач. Первый из них предполагает направленный критический анализ, как самой информации, так и способов ее получения и подачи автором; второе – поиск тех суждений, фактов, по которым или в связи с которыми, читатель считает нужным высказать собственные мысли.

Основным для студента является изучающее чтение – именно оно позволяет в работе с учебной литературой накапливать знания в профессиональной области.

При работе с литературой можно использовать основные виды систематизированной записи прочитанного:

1. Аннотирование – предельно краткое связное описание просмотренной или прочитанной книги (статьи), ее содержания, источников, характера и назначения.

2. Планирование – краткая логическая организация текста, раскрывающая содержание и структуру изучаемого материала.

3. Тезирование – лаконичное воспроизведение основных утверждений автора без привлечения фактического материала.

4. Цитирование – дословное выписывание из текста выдержек, извлечений, наиболее существенно отражающих ту или иную мысль автора.

5. Конспектирование – краткое и последовательное изложение содержания прочитанного.

Рекомендации по подготовке к собеседованиям, групповым дискуссиям и контрольным работам

При подготовке к собеседованиям, групповым дискуссиям и контрольным работам воспользуйтесь материалами лекций и рекомендованной литературой.

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для проведения лабораторных работ используются приборная база ШБМ ДВФУ. Лекционная аудитория (мультимедийный проектор Acer X1230PS Projector, модель QNX0902, настенный экран, ноутбук Lenovo IdeaPad S205, модель 20105).

Молекулярно-генетическая лаборатория: холодильник “Stinol”, холодильная витрина "Бирюса 310-1", спектрофотометр UV-VIS RS, центрифуга “Sigma 2-16”, рН-метр MP220 Mettler Toledo; усилитель (Eppendorff), усилитель для ПЦР в реальном времени с функцией HRM

анализа (Roche). ДНК-анализатор: 3130xl Genetic Analyzer (Thermo Scientific), автоматические пипетки (Eppendorff).

<p>Мультимедийная аудитория: Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK; 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-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>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, ауд. М 421</p>
<p>Лаборатория биомедицинских клеточных технологий Прибор для проведения полимеразной цепной реакции с детекцией продуктов амплификации в режиме «реального времени» CFX96 Touch Real Time System Камера для электрофореза Mini-Sub Cell GT System (BioRad 1704467) Камера для вертикального электрофореза Mini-PROTEAN Tetra Cell, BioRad 1658003 Камера для проведения вертикального электрофореза PROTEAN II xi Cell (BioRad 1651803) Система для фиксации и обработки электрофорезных гелей Gel Fix System Измеритель водородного показателя (pH) растворов в комплекте с электродом и калибровочной системой PB-11-P11 Шейкер термостатируемый ES-20/60 Центрифуга лабораторная MiniSpin Дозатор автоклавируемый одноканальный НТЛ переменного объема 100-1000 мкл Discovery Comfort (4046) Дозатор автоклавируемый одноканальный НТЛ переменного объема 20-200 мкл Discovery Comfort (4045) Дозатор автоклавируемый однокан.</p>	<p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, ауд. М820, М823, М826</p>

переменного объема 2-20 мкл Discovery Comfort (4043)
Дозатор автоклавируемый однокан. переменного объема 10-100 мкл Discovery Comfort (4044)
Система автоматизированная Biacore X100 System для анализа межмолекулярных взаимодействий с набором дополнительных частей и программным обеспечением
Система для непрерывного наблюдения за живыми клетками в культуре, формирования и анализа изображения Cell-IQ MLF, Chip Technologies, Чехия
Инкубатор персональный CO₂- с системой мониторинга и повышения витальности клеток Galaxy (CO48R-230-1200)
Шкаф ламинарный 2-го класса биологической защиты, размер рабочей поверхности 150 см SafeFAST Elite215S
Бактерицидный УФ-рециркулятор воздуха, UVR-M
Мешалка магнитная, MSH-300i
Мини рокер-шейкер, MR-1
Термошейкер планшетный, PST-60 HL-4
Система получения сверхчистой воды Simplicity (SIMSV00EU)
Центрифуга лабораторная для проведения пробоподготовки методом центрифугирования 5804R
Холодильник низкотемпературный Forma 902
Дозатор автоматический одноканальный переменного объема 0,2-2 мкл, серии Discovery Comfort (DV2)
Автоклав автоматический вертикальный MLS-3020 U
Весы аналитические серии Adventurer Pro AV213
Весы прецизионные серии Pioneer (PA413)
Дозатор электрический для серологических пипеток Swiftpet PRO
Дистиллятор GFL-2008
Водяная баня-термостат с перемешиванием WB-4MS,
Термостат суховоздушный MIR-262
Отсасыватель медицинский OM-1
Весы прецизионные серии Pioneer (PA413)

Наименование оборудованных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень основного оборудования
<p>Аудитория для практических занятий</p> <p>г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс д.10, ауд. М419, площадь 74,9 м²</p>	<p>Проектор DLP, 3000 ANSI Lm, WXGA 1280x800, 2000:1 EW330U Mitsubishi; Подсистема специализированных креплений оборудования CORSA-2007 Tuarex; Подсистема видеокмутации: 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 фонду (корпус А - уровень 10)</p>	<p>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</p> <p>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 видеувеличителем 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 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;</p> <p>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»
(ДФУ)

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ НАУК

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**
по дисциплине «Общая и медицинская генетика»
специальность 30.05.01 Медицинская биохимия
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	Форма контроля
1	8.09.2021-30.11.2021	Подготовка к лабораторным работам	30	Опрос, собеседование (УО-1)
2	1.12.2021-7.12.2021	Подготовка к контрольной работе №1	20	Контрольная работа №1 (ПР-2)
3	20.10.2021-15.11.2021	Подготовка к контрольной работе №2	20	Контрольная работа №2 (ПР-2)
4	15.11 – 30.11.2017	Подготовка к зачету	11	Зачет
5	01.12 – 25.12.2017	Подготовка к экзамену	27	Экзамен

Рекомендации по самостоятельной работе студентов

Самостоятельная работа студентов состоит из подготовки к лабораторным работам, работы над рекомендованной литературой, подготовки к контрольным работам, зачету и экзамену.

Характеристика заданий для самостоятельной работы обучающихся и методические рекомендации по их выполнению

1. Подготовка к контрольным работам

При подготовке к контрольным работам рекомендуется пользоваться материалами лекций и рекомендованной литературой.

2. Подготовка к лабораторным работам

При подготовке к лабораторным работам рекомендуется пользоваться материалами лекций, рекомендованной литературой и ресурсами интернет.

Вопросы собеседований при проверке подготовки к лабораторным работам

Лабораторная работа №1. Выделение ДНК из биологического материала (8 час.)

1. Основные методы выделения ДНК.
2. Особенности выделения ДНК из разных биологических источников.

3. Основные приемы очистки нуклеиновых кислот.

Лабораторная работа №2. Электрофорез нуклеиновых кислот (8 час.)

1. Как анализировать качество и количество выделенных нуклеиновых кислот?
2. Принцип электрофоретического разделения фрагментов ДНК.
3. Электрофорезные гели, используемые для анализа ДНК. Особенности их применения.

Лабораторная работа №3. Полимеразная цепная реакция (8 час.)

1. Виды ПЦР. Специфичность и эффективность ПЦР. ПЦР с «горячим стартом».
2. Свойства термостабильных ДНК-полимераз.
3. Компоненты реакционной смеси, необходимые для проведения ПЦР. Температурные условия проведения реакции.

Лабораторная работа №4. ПЦР в реальном времени (8 час.)

1. Особенности ПЦР в режиме реального времени и ее разновидности. Анализ экспрессии генов.
2. Методы выделения РНК. Отличия от методов выделения ДНК.
3. Ферменты и праймеры, используемые для синтеза кДНК. Особенности их применения.

Лабораторная работа №6. Секвенирование ДНК (8 час.)

1. Основные методы секвенирования ДНК и их эволюция.
2. Принцип секвенирования ДНК по Сенгеру.
3. Основные технологии полногеномного секвенирования.

Лабораторная работа №7. Биоинформатика (8 час.)

1. Базы данных ДНК и белков.
2. Программы и алгоритмы для анализа нуклеотидных и аминокислотных последовательностей. BLAST.
3. Средства и подходы для анализа геномных данных.

Структура отчета по лабораторной работе

Отчеты по лабораторным работам представляются в письменном виде в рабочей тетради.

Отчет по работе должен быть обобщающим документом, включать всю информацию по выполнению заданий, в том числе, уравнения реакций, таблицы, методику проведения лабораторных опытов и экспериментов, список литературы, расчеты и т.д.

Структурно отчет по лабораторной работе комплектуется по следующей схеме:

- *Титульный лист* – обязательная компонента отчета, первая страница отчета, по принятой для лабораторных работ форме;
- *Исходные данные к выполнению заданий* – обязательная компонента отчета, с новой страницы, содержат указание варианта, темы и т.д.;
- *Основная часть* – материалы выполнения заданий, разбивается по рубрикам, соответствующих заданиям работы, с иерархической структурой: пункты – подпункты и т. д.

Рекомендуется в основной части отчета заголовки рубрик (подрубик) давать исходя из формулировок заданий, в форме отглагольных существительных;

- *Выводы* – обязательная компонента отчета, содержит обобщающие выводы по работе (какие задачи решены, оценка результатов, что освоено при выполнении работы);
- *Список литературы* – обязательная компонента отчета, с новой страницы, содержит список источников, использованных при выполнении работы, включая электронные источники (список нумерованный, в соответствии с правилами описания библиографии).

Критерии оценки выполнения самостоятельной работы

Оценивание лабораторных работ проводится по следующим критериям:

1. Полнота и качество выполненных заданий;
2. Теоретическое обоснование полученного результата;
3. Качество оформления отчета;
4. Отсутствие фактических ошибок, связанных с пониманием темы.

Оценивание контрольных работ проводится по следующим критериям:

1. Полнота и качество выполненных заданий;
2. Отсутствие фактических ошибок, связанных с пониманием темы.

Оценивание сдачи коллоквиумов, собеседований проводится по следующим критериям:

1. Полнота ответов на вопросы;
2. Грамотное и логическое построение речи;
3. Отсутствие фактических ошибок, связанных с пониманием темы



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

ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ

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

Владивосток
2016

Паспорт ФОС

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
ОПК-9 - готовностью к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Фундаментальные основы медицинской 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 медицинской генетики • Навыками проведения научно-исследовательской работы
ПК-1 - способностью к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения 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	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 - готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомическ	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

их и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания		современной генетики; <ul style="list-style-type: none"> • 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.
ПК-8 - готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни	Знает	<ul style="list-style-type: none"> • Сущность фундаментальных проблем в области медицинской генетики. • Роль эволюционной идеи в биологическом мировоззрении; имеет современные представления об основах эволюционной теории, о микро- и макроэволюции.
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> • Демонстрировать представления о сущности фундаментальных проблем в области медицинской генетики. • Формулировать задачи в области медицинской генетики.
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> • Способностью планирования и разработки медико-биологических экспериментов • Способностью порождать новые идеи в области медицинской генетики.

№ п/п	Контролируемые разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел I. Медицинская генетика	ОПК-9 ПК-1 ПК-5 ПК-8	Знает	Собеседование (УО-1) Тест (ПР-1)	
			Умеет	Кейс-задача (ПР-11)	
			Владеет	Контрольная работа (ПР-2)	Зачет

Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	критерии	показатели
--------------------------------	--------------------------------	----------	------------

ОПК-9 - готовностью к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере	знает (пороговый уровень)	Фундаментальные основы медицинской генетики и её роль в структуре общенаучных знаний Основные принципы экспериментальных молекулярно-биологических подходов.	Знания основ медицинской генетики и её роль в структуре общенаучных знаний, принципов экспериментальных молекулярно-биологических подходов.	Структурированные знания основ медицинской генетики и её роль в структуре общенаучных знаний, принципов экспериментальных молекулярно-биологических подходов.
	умеет (продвинутый)	Демонстрировать базовые представления о молекулярно-биологических процессах. Критически анализировать полученную информацию. Представлять результаты научных исследований.	Умение показывать базовые представления о молекулярно-биологических процессах. Критически анализировать полученную информацию. Представлять результаты научных исследований.	Готов и способен показать базовые представления о молекулярно-биологических процессах. Критически анализировать полученную информацию. Представлять результаты научных исследований
	владеет (высокий)	Основами теории фундаментальных разделов медицинской генетики Навыками проведения научно-исследовательской работы	Навык проведения научно-исследовательской работы	Проводит научно-исследовательскую работу
ПК-1 - способностью к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в	знает (пороговый уровень)	Роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; Методы диагностики генетических полиморфизмов; Строение хромосом и	Знания методов диагностики генетических полиморфизмов; Строение хромосом и основ возникновения генных мутаций.	Структурированные знания методов диагностики генетических полиморфизмов; Строение хромосом и основ возникновения генных мутаций.

себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения 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		основы возникновения генных мутаций.		
	умеет (продвинутый)	Объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики;	Умение объяснять механизмы изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики;	Готов и способен объяснять механизмы изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики;
	владеет (высокий)	Методом генетического анализа; Методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; Навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Владение методами генетического анализа; Методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; Навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Применяет методы генетического анализа для решения профессиональных задач
ПК-5 - готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомических и иных	знает (пороговый уровень)	Основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики;	Знания этапов развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; Терминологию	Структурированные знания этапов развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики;

исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания		Терминологию основных понятий современной генетики; Механизм изменчивости генетического материала; Мутагенные факторы внешней среды; Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	основных понятий современной генетики; Механизм изменчивости генетического материала; Мутагенные факторы внешней среды; Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.	Терминологию основных понятий современной генетики; Механизм изменчивости генетического материала; Мутагенные факторы внешней среды; Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.
	умеет (продвинутый)	Использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; Работать с научной литературой.	Умение использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; Работать с научной литературой.	Способен и готов знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла; Работать с научной литературой.
	владеет (высокий)	Навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.	Системная оценка результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.	Способен к оценке результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.
ПК-8 - готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и	знает (пороговый уровень)	Сущность фундаментальных проблем в области медицинской генетики. Роль эволюционной	Знания фундаментальных проблем в области медицинской генетики. Роль эволюционной	Структурированные знания фундаментальных проблем в области медицинской генетики. Роль

формированию навыков здорового образа жизни		идеи в биологическом мировоззрении; имеет современные представления об основах эволюционной теории, о микро- и макроэволюции.	идеи в биологическом мировоззрении; имеет современные представления об основах эволюционной теории, о микро- и макроэволюции	эволюционной идеи в биологическом мировоззрении; имеет современные представления об основах эволюционной теории, о микро- и макроэволюции
	умеет (продвину-тый)	Демонстрировать представления о сущности фундаменталь-ных проблем в области медицинской генетики. Формулировать задачи в области медицинской генетики.	Показать представления о сущности фундаментальны-х проблем в области медицинской генетики. Формулировать задачи в области медицинской генетики.	Способен показывать сущность фундаментальны-х проблем в области медицинской генетики. Формулировать задачи в области медицинской генетики.
	владеет (высокий)	Способностью планирования и разработки медико-биологических экспериментов Способностью порождать новые идеи в области медицинской генетики.	Планирование и разработка медико-биологических экспериментов	Сам планирует и разрабатывает медико-биологические эксперименты

Методические рекомендации, определяющие процедуры 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 и медицинская генетика» проводится в форме контрольных мероприятий (контрольной работы,

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 предусмотрен зачет, проводимый в письменной форме с использованием тестирования.

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

Перечень вопросов к Контрольной работе №1

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) ♀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 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 нет

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

- а) 1
- б) 2
- в) 3
- г) 4

22. Количество различных типов гамет, образуемых растением тыквы с генотипом $Aabb$:

- а) 1
- б) 2
- в) 3
- г) 4

23. Организмы с генотипом $aabb$ образуют гаметы:

- а) aa, bb
- в) a, b
- б) ab
- г) a, b, ab

24. Организмы с генотипом $AaBb$ образуют гаметы:

- а) Aa, Bb
- б) AB, ab
- в) AB, Ab, aB, ab
- г) A, a, B, b
- д) AB, AA, Bb, ab

25. Сколько пар гомологичных хромосом содержат гены, отвечающие за развитие окраски и формы семян у гороха?

- а) 1 б) 2 в) 3 г) 4

26. Сколько различных фенотипов ожидается в потомстве, полученном от скрещивания гомозиготного растения фигурной тыквы с белыми шаровидными плодами (доминантные признаки) с растением, имеющим желтые удлиненные плоды?

- а) 1 б) 2 в) 3 г) 4

27. 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

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

- а) 0% б) 25% в) 50% г) 100%

29. 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 (А) доминирует над альбинизмом (а), волнистые волосы (В) — над прямыми (b)):

- а) 0% б) 25% в) 50% г) 100%

30. 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

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, безволоконность створок плода — над волоконностью. Какой генотип будут иметь растения со следующими фенотипами:

1) растение с желтыми бобами, черными семенами и волоконными створками плодов, гетерозиготное по трем признакам;

2) гетерозиготное растение с желтыми бобами, черными семенами и волоконными створками плодов;

3) гетерозиготное растение с зелеными бобами, черными семенами и волоконными створками плодов;

4) гомозиготное растение с зелеными бобами, черными семенами и безволоконными створками плодов;

5) гетерозиготное растение с зелеными бобами, белыми семенами и безволоконными створками плодов?

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

2) AaBbcc; 4) aaBBCC;

Критерии оценки:

86-100 баллов выставляется студенту, если он допустил не более 4 ошибок в тестовом задании, правильно решил и оформил задачи.

76-85 баллов выставляется студенту, если он допустил 5 - 10 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 11- 15 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 15 ошибок в тестовом задании и/или не решил правильно ни одной задачи.

Критерии оценки знаний умений и навыков при текущей проверке

Методические рекомендации, определяющие процедуры оценивания результатов освоения дисциплины

Оценка устных ответов:

Отметка «Отлично»

1. Дан полный и правильный ответ на основе изученных теорий.
2. Материал понят и изучен.

3. Материал изложен в определенной логической последовательности, литературным языком.
4. Ответ самостоятельный.

Отметка «Хорошо»

- 1, 2, 3, 4 – аналогично отметке «Отлично».
5. Допущены 2-3 несущественные ошибки, исправленные по требованию преподавателя, наблюдалась «шероховатость» в изложении материала.

Отметка «Удовлетворительно»

1. Учебный материал, в основном, изложен полно, но при этом допущены 1-2 существенные ошибки (например, неумение применять законы и теории к объяснению новых фактов).
2. Ответ неполный, хотя и соответствует требуемой глубине, построен несвязно.

Отметка «Неудовлетворительно»

1. Незнание или непонимание большей или наиболее существенной части учебного материала.
2. Допущены существенные ошибки, которые не исправляются после уточняющих вопросов, материал изложен несвязно.

Оценка письменных работ:

100-86 баллов - выставляется студенту, если студент выразил своё мнение по сформулированной проблеме, аргументировал его, точно определив ее содержание и составляющие. Приведены данные отечественной и зарубежной литературы. Студент знает и владеет методами и приемами анализа теоретических и/или практических аспектов изучаемой области. Фактических ошибок, связанных с пониманием проблемы, нет; графически работа оформлена правильно.

85-76 баллов - работа характеризуется смысловой цельностью, связностью и последовательностью изложения; допущено не более 1 ошибки при объяснении смысла или содержания проблемы. Для аргументации приводятся данные отечественных и зарубежных авторов. Фактических ошибок, связанных с пониманием проблемы, нет. Допущены одна-две ошибки в оформлении работы.

75-61 балл - студент проводит достаточно самостоятельный анализ основных этапов и смысловых составляющих проблемы; понимает базовые основы и теоретическое обоснование выбранной темы. Привлечены основные источники по рассматриваемой теме. Допущено не более 2 ошибок в смысле или содержании проблемы, оформлении работы.

Перечень оценочных средств (ОС)

1. Устный опрос

1. Собеседование (УО-1) (Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.) - Вопросы по темам/разделам дисциплины.
2. Экзамен (Средство промежуточного контроля) – Вопросы к экзамену, образцы билетов.

Оценочные средства для текущей аттестации

Темы для дискуссий (примеры)

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.

II. Письменные работы

1. Тест (ПР-1) (Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося) - Фонд тестовых заданий.
2. Контрольная работа (ПР-2) (Средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу) - Комплект контрольных заданий по вариантам.
3. Лабораторная работа (ПР -6). (Средство для закрепления и практического освоения материала по определенному разделу). Лабораторные работы представлены в соответствующем разделе.

Примеры тестовых заданий

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 представителей данного вида, а также свойство потомков приобретать отличия от родительских форм.

7. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений:

- А – гибридологическим
- Б – цитогенетическим
- В – близнецовым
- Г – биохимическим

8. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка:

- А – генеалогического
- Б – близнецового
- В – цитогенетического
- Г – гибридологического

9. Хромосомные наборы здоровых и больных людей изучают, используя метод
- А – генеалогический
 - Б – цитогенетический
 - В – близнецовый
 - Г – гибридологический
10. Какой метод используют в генетике при изучении геномных мутаций:
- А – близнецовый
 - Б – генеалогический
 - В – биохимический
 - Г – цитогенетический

Перечень вопросов для экзамена

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.
37. Нерегулярные типы полового размножения, особенности наследования.
38. Моногибридное скрещивание. Первый и второй закон Г. Менделя. Цитологические основы расщепления. Понятие доминантности и рецессивности, аллелизма, гомо- и гетерозиготности. Ген, генотип, фенотип.
39. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя. Комбинационная изменчивость и её значение.
40. Тригибридное скрещивание. Расщепление по фенотипу и генотипу. Принцип дискретности генотипа.
41. Типы взаимодействия аллельных генов. Реципрокное, возвратное, анализирующее скрещивание и их значение.
42. Наследование при взаимодействии неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия и модифицирующее действие генов.
43. Определение пола. Типы хромосомного определения пола. Балансовая теория определения пола. Половой хроматин.
44. Наследование признаков сцепленных полов. Соотношение полов в природе и значение.
45. Закон сцепления генов Т. Моргана. Расщепление у гибридов при сцепленном наследовании. Кросинговер и его значение.

46. Локализация гена. Генетические карты растений, животных и микроорганизмов.
47. Основные положения хромосомной теории наследственности.
48. Организация генетического материала у прокариот и эукариот. Пространственная организация хромосом у эукариот.
49. Изменчивость. Классификация изменчивости. Комбинационная изменчивость, механизмы ее возникновения и значение.
50. Классификация мутаций. Значение мутационной изменчивости. Генные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
51. Множественный аллелизм. Механизмы возникновения, значение и применение.
52. Генные мутации. Причины и механизмы их возникновения, значение.
53. Геномные мутации. Полиплоидия. Возникновение и характеристика полиплоидов.
54. Автополиплоидия. Получение. Расщепление по генотипу и фенотипу. Значение полиплоидии в селекции и эволюции.
55. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки. Поведение в мейозе. Фенотипическое проявление и значение эволюции.
56. Анеуплоидия. Механизмы возникновения, особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость у анеуплоидов.
57. Модификационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Значение модификационной изменчивости в эволюции.
58. Эволюция представлений о гене. Анализ структуры гена у бактериофага Т-4. Современное представление об аллелизме.
59. Популяция. Учение о популяциях и чистых линиях. Свойства популяции.
60. Генетическая структура популяции. Наследование в популяциях. Генетическое равновесие в панмиктической популяции – закон Харди-Вайнберга
61. Факторы генетической динамики популяций: мутации, отбор, популяционные волны, изоляция, дрейф генов, миграции.
62. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Кариотип человека в норме и патологии. Хромосомные болезни человека и методы их диагностики.
63. Близнецовый метод изучения генетики человека. Использование его при разработке проблемы «генотип и среда». Роль наследственности и среды в обучении и воспитании.
64. Характеристика количественных признаков. Коэффициент наследуемости и его значение.

65. Учение Ч. Дарвина об искусственном отборе. Формы отбора.
66. Наследственная изменчивость: комбинационная и мутационная, значение для селекции.
67. Типы скрещивания в селекции: аутбридинг, инбридинг, отдаленная гибридизация. Понятие о гетерозисе.

Пример экзаменационного билета

Принцип составления экзаменационных билетов – в билете представлены два вопроса по теме одного из двух разделов теоретической части курса.

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Дальневосточный федеральный университет»
Школа биомедицины

ООП 30.05.01 Медицинская биохимия

Дисциплина Общая и медицинская генетика

Форма обучения очная

Семестр 8 20__ - 20__ учебного года

Реализующий департамент: Департамент медицинской биологии и биотехнологии

Билет № 1

1. Наследственность и среда.
2. Множественный аллелизм. Механизмы возникновения, значение и применение.

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

Баллы	Оценка зачёта/экзамена	Требования к сформированным компетенциям
100-86	«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, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при

		видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.
85-76	«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 практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.
75-61	«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 выполнении практических работ.
60-50	«не зачтено» / «неудовлетворительно»	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

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 представителей данного вида, а также свойство потомков приобретать отличия от родительских форм.
7. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений
- А) гибридологическим Б) цитогенетическим
В) близнецовым Г) биохимическим
8. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка
- А) генеалогического Б) близнецового
В) цитогенетического Г) гибридологического
9. Хромосомные наборы здоровых и больных людей изучают, используя метод
- А) генеалогический Б) цитогенетический
В) близнецовый Г) гибридологический
10. Какой метод используют в генетике при изучении геномных мутаций
- А) близнецовый Б) генеалогический
В) биохимический Г) цитогенетический

Критерии оценки:

86-100 баллов выставляется студенту, если он допустил не более 1 ошибки.

76-85 баллов выставляется студенту, если он допустил 2-3 ошибки.

75-61 баллов выставляется студенту, если он допустил 4-5 ошибок.

60-50 баллов выставляется студенту, если он допустил более 5 ошибок.

Кейс-задача

по дисциплине Общая и медицинская 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.