



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

**ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ**

«СОГЛАСОВАНО»

Руководитель ОП  
«Медицинская биофизика»

Туманова Н.С.

(подпись)

«10» июня 2019 г.



«УТВЕРЖДАЮ»

Директор Департамента  
Медицинской биохимии и биофизики

Момот Т.В.

(подпись)

«10» июня 2019 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**Медицинская генетика**

**Направление подготовки 30.05.02 «Медицинская биофизика»**

**Квалификация выпускника – специалитет**

**Форма подготовки – очная**

курс 5 семестр А

лекции 18 час.

практические занятия 36 час.

лабораторные работы не предусмотрены

в том числе с использованием МАО не предусмотрены

всего часов аудиторной нагрузки 54 час.

самостоятельная работа 54 час.

в том числе на подготовку к экзамену 0 час.

курсовая работа / курсовой проект не предусмотрены

зачет А семестр

экзамен не предусмотрен

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

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента медицинской биохимии и биофизики протокол № 5 от «10» июня 2019 г.

Директор Департамента: к.м.н., доцент Момот Т.В.

Составитель: к.б.н., доцент Стенкова А.М.

**Оборотная сторона титульного листа РПУД**

**I. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:**

Протокол от «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г. № \_\_\_\_\_

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_  
(подпись) (И.О. Фамилия)

**II. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента:**

Протокол от «\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г. № \_\_\_\_\_

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_  
(подпись) (И.О. Фамилия)

## **АННОТАЦИЯ**

### **к рабочей программе дисциплины**

### **«Медицинская генетика»**

Дисциплина «Медицинская генетика» разработана для студентов 5 курса, обучающихся по направлению 30.05.02 «Медицинская биофизика» и входит в базовую часть профессионального цикла. Является обязательной дисциплиной учебного плана: Б1.Б.38.

Трудоемкость дисциплины 3 зачетных единиц, 108 часов. Дисциплина включает 18 часов лекций, 36 часов практических занятий и 54 часа самостоятельной работы, завершается зачетом. Реализуется в А семестре.

Содержание дисциплины охватывает современные вопросы медицинской генетики. Дисциплина представлена – изучением отдельных нозологических форм наследственных заболеваний, их этиологии, патогенеза, эпидемиологии, клиники и профилактики.

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

Полученные знания и умения необходимы для освоения дисциплины «Судебная медицина».

**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:**

- 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.
- 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 «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.

<b>Код и формулировка компетенции</b>	<b>Этапы формирования компетенции</b>	
ОПК-7 - способностью к оценке морфофункционал	Знает	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Фундаментальные основы общей генетики и её роль в структуре общенаучных знаний</li> <li>• Основные принципы</li> </ul>

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

целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла;</li> <li>• Работать с научной литературой.</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.</li> </ul>

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

# **I. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА**

## **РАЗДЕЛ I. Медицинская генетика (18 час.)**

### **Тема 1. 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 2. Феноменология проявления генов (принципы клинической генетики). (2 час.)**

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

### **Тема 3. 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. Варибельность генома человека. Методы анатомирования генома. Карты генетического сцепления. Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.

### **Тема 4. 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 5. 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 6. 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 7. 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 8. 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 9. 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.

## **II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА**

### **Практические занятия (36 час.)**

#### **Занятие 1. 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 2. Генетика пола (4 час.)**

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

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

#### **Занятие 3. 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 4. 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 5. 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 6. ДНК-диагностика наследственных болезней. (4 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 7. Наследственные нарушения обмена. (4 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 8. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни. (4 час.)**

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

### **Занятие 9. 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.

## **III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «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)	
			Умеет	Кейс-задача (ПР-11)	
			Владеет	Контрольная работа (ПР-2)	
2	Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов. Популяционная генетика.	ПК-5 ПК-8	Знает	Собеседование (УО-1)	Зачет
			Умеет	Тест (ПР-1)	
			Владеет	Контрольная работа (ПР-2)	

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)*

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник для среднего профессионального образования / Э. Д. Рубан. Ростов-на-Дону. Издательство: Феникс. 2014. 319 с.
2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.
4. Акуленко Л.В. Медицинская генетика : учеб. пособие.- М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.
5. Гены / Бенджамин Льюин ; пер. с англ. И. А. Кофиади, Н. Ю. Усман, М. А. Турчиной [и др.]. – Москва.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012. - 896 с.  
<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:668068&theme=FEFU>

### **Дополнительная литература**

1. Молекулярная биология. Структура и функции белков: учебник для вузов / В. М. Степанов; под ред. А. С. Спирина. - Москва: Высшая школа, 1996. - 335 с.

<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:20639&theme=FEFU>

2. Молекулярная биология клетки [в 3 т.]: т. 1 / Брюс Альбертс, Александр Джонсон, Джулиан Льюис [и др.]; с задачами Дж. Уилсона, Т. Ханта; пер. с англ. А. А. Светлова, О. В. Карловой. - Москва Ижевск.: Институт компьютерных исследований, Регулярная и хаотическая динамика, 2013. - xxxiv, 773 с.

<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:772792&theme=FEFU>

3. Гены и геномы в 2 т. / М. Сингер, П. Берг; под ред. Н. К. Янковского; пер. с англ. Т. С. Ильиной, Ю. М. Романовой. - Москва: Мир, 1998. - 373 с.

<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:23576&theme=FEFU>

4. Молекулярная биология. Рибосомы и биосинтез белка: учебник для вузов по биологическим специальностям / А. С. Спирин. - Москва: Академия, 2011. - 496 с.

<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:669007&theme=FEFU>

5. Генетическая инженерия: учебное пособие для вузов: [учебно-справочное пособие] / С. Н. Щелкунов. - Новосибирск: Сибирское университетское изд-во, 2004. - 496 с.

<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:6586&theme=FEFU>

6. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособие для вузов / И.Ф. Жимулев – Новосибирск.: Сиб. унив. изд-во, 2006. – 479 с.

<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:349217&theme=FEFU>

7. Молекулярная эволюция и популяционная генетика: учебное пособие для вузов, изучающих курсы "Популяционная генетика", "Общая генетика" и "Молекулярная биология" / Ю. Ф. Картавцев; [науч. ред. И. В. Картавцева, О. Г. Корень]; Дальневосточный государственный университет; Российская Академия Наук, Дальневосточное отделение, Институт биологии моря. – Владивосток.: Изд-во Дальневосточного университета, 2005. - 234 с.

<http://lib.dvfu.ru:8443/lib/item?id=chamo:231962&theme=FEFU>

### **Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «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 «Медицинская генетика».

Регулярность – первое условие поисков более эффективных способов работы. Рекомендуется выбрать день/дни недели для регулярной подготовки по дисциплине «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 «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**

Лекционная аудитория (мультимедийный проектор Acer X1230PS Projector, модель QNX0902, настенный экран, ноутбук Lenovo IdeaPad S205, модель 20105).





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

---

**ШКОЛА БИОМЕДИЦИНЫ**

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ  
РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ  
по дисциплине «Медицинская генетика»  
Направление подготовки 30.05.01 Медицинская биохимия  
Форма подготовки очная**

**Владивосток  
2018**

## План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение	Форма контроля
1	25-28 неделя (А семестр)	Подготовка к лабораторным работам	10	Опрос, собеседование (УО-1)
2	24 неделя (А семестр)	Подготовка к контрольной работе №1	10	Контрольная работа №1 (ПР-2)
3	21-29 неделя (А семестр)	Подготовка к зачету	16	Зачет

### Рекомендации по самостоятельной работе студентов

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

### 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.

#### 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 «Медицинская генетика»**  
**Направление подготовки 30.05.01 Медицинская биохимия**  
**Форма подготовки очная**

**Владивосток**  
**2018**

## 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"> <li>• Фундаментальные основы медицинской генетики и её роль в структуре общенаучных знаний</li> <li>• Основные принципы экспериментальных молекулярно-биологических подходов.</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Демонстрировать базовые представления о молекулярно-биологических процессах.</li> <li>• Критически анализировать полученную информацию.</li> <li>• Представлять результаты научных исследований.</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Основами теории фундаментальных разделов медицинской генетики</li> <li>• Навыками проведения научно-исследовательской работы</li> </ul>
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"> <li>• Роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний;</li> <li>• Методы диагностики генетических полиморфизмов;</li> <li>• Строение хромосом и основы возникновения генных мутаций.</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки);</li> <li>• Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики;</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Методом генетического анализа;</li> <li>• Методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов;</li> <li>• Навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.</li> </ul>
ПК-5 - готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патологоанатомическ	Знает	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики;</li> <li>• Терминологию основных понятий</li> </ul>

их и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания		современной генетики; <ul style="list-style-type: none"> <li>• Механизм изменчивости генетического материала;</li> <li>• Мутагенные факторы внешней среды;</li> <li>• Генетические основы эволюции, основной фактор эволюции.</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Использовать знания по генетике при изучении дисциплин специального цикла;</li> <li>• Работать с научной литературой.</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов, современных методов молекулярной генетики.</li> </ul>
ПК-8 - готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни	Знает	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Сущность фундаментальных проблем в области медицинской генетики.</li> <li>• Роль эволюционной идеи в биологическом мировоззрении; имеет современные представления об основах эволюционной теории, о микро- и макроэволюции.</li> </ul>
	Умеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Демонстрировать представления о сущности фундаментальных проблем в области медицинской генетики.</li> <li>• Формулировать задачи в области медицинской генетики.</li> </ul>
	Владеет	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Способностью планирования и разработки медико-биологических экспериментов</li> <li>• Способностью порождать новые идеи в области медицинской генетики.</li> </ul>

№ 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 по дисциплине «Генетика и молекулярная биология»

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)	роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; - основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики.	Знание определений и основных понятий в области медицинской генетики	Способность дать определения основных понятий в области медицинской генетики
	умеет (продвинутой)	собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики.	Умение применять основные понятия в области медицинской генетики в решении практических задач	Способность применять основные понятия в области молекулярной генетики в решении практических задач
	владеет (высокий)	методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками применения современных методов молекулярной генетики.	Умение составлять и анализировать полученные данные в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	способность применять полученные знания в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.

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 (пороговый уровень)	Роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; Методы диагностики генетических полиморфизмов; Строение хромосом и основы возникновения генных мутаций.	Знает современные методы детекции полиморфизмов в генетике	Знает роль эволюционной идеи в биологическом мировоззрении; имеет современные представления об основах эволюционной теории, о микро- и макроэволюции. Знает методы изучения наследственности и генетической изменчивости.
	умеет (продвинутой)	Объяснить механизм изменчивости генетического материала (генные мутации, хромосомные перестройки); Пользоваться в своей практической работе теоретическими знаниями и умениями в области генетики;	Демонстрирует умение приобретать новые знания с использованием современных научных методов генетики. Умеет формулировать научные задачи и подбирать адекватные методы для их решения.	Умеет сформулировать научную проблему в области генетики. Умеет применять разработанные методики в экспериментальной работе.
	владеет (высокий)	Методом генетического анализа; Методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; Навыками интерпретации современных методов молекулярной генетики.	Владеет основными современными методами генетики.	Владеет навыками использования компьютерных программ для молекулярного моделирования и анализа генетической информации.

### **Методические рекомендации, определяющие процедуры оценивания результатов освоения дисциплины**

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

Текущая аттестация по дисциплине «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 «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 F<sub>1</sub>, 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 выставления оценки студенту на зачёте по дисциплине  
«Медицинская генетика»:**

Баллы	Оценка зачёта/экзамена	Требования к сформированным компетенциям
75-61	«зачтено»	Оценка «зачтено» выставляется студенту, если он имеет знания по основному материалу, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения

		логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.
<b>60-50</b>	«не зачтено»	Оценка «не зачтено» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка «не зачтено» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

### **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.

### **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