



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

ШКОЛА ПЕДАГОГИКИ

«СОГЛАСОВАНО»  
Руководитель ОП

«УТВЕРЖДАЮ»

 Бондаренко М.В.

«24» марта 2016 г.



Заведующая кафедрой  
естественнонаучного образования

 Литвинова Е.А.

«23» марта 2016 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

Генетика человека

**Направление подготовки – 44.03.05 Педагогическое образование**

(с двумя профилями подготовки)

профиль «Биология и химия»

**Форма подготовки очная**

курс 4, 5 семестр 8, 9

лекции 36 час.

практические занятия не предусмотрены.

лабораторные работы 54 час.

в том числе с использованием МАО лек. 20 час./лаб. раб. 20 час.

всего часов аудиторной нагрузки 90 час.

в том числе с использованием МАО 40 час.

самостоятельная работа 90 час.

в том числе на подготовку к экзаменам 27 час.

контрольные работы не предусмотрены

курсовая работа / курсовой проект не предусмотрены

зачет 8 семестр

экзамен 9 семестр

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования, утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 09 февраля 2016 г № 91

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры естественнонаучного образования, протокол № 7 от «22» марта 2016 г.

Заведующая кафедрой канд. биол. наук



Литвинова Е.А.

Составитель: канд. биол. наук, доцент



Быковская Н.В.

Оборотная сторона титульного листа РПУД

I. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

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

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

(подпись)

(И.О. Фамилия)

II. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

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

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

(подпись)

(И.О. Фамилия)

III. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

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

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

(подпись)

(И.О. Фамилия)

IV. Рабочая программа пересмотрена на заседании кафедры:

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

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

(подпись)

(И.О. Фамилия)

## **Аннотация к рабочей программе дисциплины «Генетика человека»**

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека» разработана для студентов 4, 5 курсов по направлению 44.03.05 Педагогическое образование, профиль «Биология и Химия», в соответствии с требованиями ФГОС ВО по данному направлению. Дисциплина входит в вариативную часть блока 1 «Дисциплины (модули)» и является дисциплиной по выбору.

Трудоемкость дисциплины составляет 180 часов (5 зачетных единиц), в том числе 90 часов аудиторной работы, 90 часов СРС, в том числе, 27 часов на подготовку к экзамену.

Дисциплина «Генетика человека» является основой для изучения предметов «Молекулярная биология и Биотехнологии», «Эволюционная биология».

Для освоения дисциплины «Генетика человека» студенты используют знания, умения и навыки, сформированные в процессе изучения дисциплин «Цитология», «Генетика», «Гистология с основами эмбриологии», «Общая экология», «Физиология человека и животных».

Содержание дисциплины «Генетика человека» - частная генетика, изучающая закономерности наследственности и изменчивости человека.

**Цель освоения дисциплины:** дать четкие представления о закономерностях наследственности и изменчивости человека в норме и патологии, о методах исследования генетики человека.

### **Задачи:**

- дать генетическое представление о реализации наследственной информации в онтогенезе, о генетической детерминации развития организма;
- изучить наиболее распространенные наследственные заболевания человека и причины их возникновения;
- объяснить с научных позиций механизмы изменения генетической структуры популяций человека;

- ознакомить с современными достижениями генетики человека.

Для успешного изучения дисциплины «Генетика человека» у обучающихся должны быть сформированы следующие предварительные компетенции:

- способность использовать возможности образовательной среды для достижения личностных, метапредметных и предметных результатов обучения и обеспечения качества учебно-воспитательного процесса средствами преподаваемого учебного предмета (ПК-4);

- готовность к взаимодействию с участниками образовательного процесса (ПК-6).

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

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
Способность осуществлять педагогическое сопровождение социализации и профессионального самоопределения обучающихся (ПК-5)	Знает	Методы генетики человека, механизмы реализации наследственной информации в онтогенезе, генетические и средовые факторы риска для развития наследственных болезней. Актуальность, теоретическую и практическую значимость изучения генотип-средовых соотношений в процессе социализации обучающихся
	Умеет	Использовать педагогические технологии и современные достижения генетики человека для профессионального самоопределения обучающихся
	Владеет	Методами психогенетических исследований, знанием закономерностей наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Методиками, технологиями и приемами обучения общей биологии с целью осуществления педагогического сопровождения социализации и профессионального самоопределения обучающихся

Для формирования вышеуказанных компетенций в рамках дисциплины «Генетика человека» применяются следующие методы активного обучения: беседа, визуализация, доклад с обсуждением, модельный эксперимент.

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

**Лекционные занятия 36 часов (в том числе с использованием методов  
активного обучения 20 часов):**

**8 семестр – 18 часов**

**9 семестр - 18 часов**

**Раздел 1. Методы генетики человека. Организация генетического  
материала. Генетическая регуляция онтогенеза**

**Тема 1. Основные методы генетики человека – 2 часа**

Генеалогический метод. Составление и анализ родословной. Близнецовый метод. Монозиготные и дизиготные близнецы. Расчет коэффициента наследуемости с помощью формулы Хольцингера. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Цитогенетический метод. Классификация хромосом человека по размеру и расположению центромеры. Биохимический (онтогенетический) метод.

**Тема 2. Дополнительные методы генетики человека – 2 часа**

Дерматоглифический метод. Метод генетики соматических клеток. Молекулярно-генетический метод.

**Тема 3. Цитогенетика – 2 часа**

Международная программа «Геном человека». Строение хромосом. Денверская классификация и Парижская классификация хромосом человека.

**Тема 4. Цитологические основы наследственности – 2 часа**

Митоз и мейоз. Гаметогенез. Процесс оплодотворения

**Тема 5. Наследственная программа онтогенеза – 2 часа**

Генетика развития. Понятие о детерминации и дифференцировке клеток. Детерминация клеток путем цитоплазматической сегрегации молекул-детерминантов.

Дифференцировка клеток путем избирательной экспрессии генов. Механизмы регуляции дифференциальной экспрессии генов на уровнях:

транскрипции, процессинга генов, пострансляционной модификации белков. Механизмы дифференциальной транскрипции: процессинг и сплайсинг *и*-РНК, альтернативный процессинг первичных транскриптов, действие регуляторных участков ДНК - промоторов и энхансеров, метилирование ДНК, ферментативный импринтинг экспрессии генов. Процессинг генов в В-лимфоцитах и многообразии антител.

Понятие о морфогенезе. Формирование пространственной организации путем избирательного сродства клеток. Эмбриональная индукция. Способы клеточной миграции: хемотаксис, гальванотаксис, контактное ориентирование, термодинамическое взаимодействие поверхностями. Вторичная индукция. Генетическая специфичность индукции.

### **Тема 6. Иммуногенетика – 2 часа**

Генетика иммуноглобулинов. Генетический контроль иммунного ответа. Наследственные иммунодефицитные заболевания. Аутоиммунная патология. Выращивание тканей и органов человека *in vivo* и *in vitro*. Пересадка тканей и органов. Гистосовместимость. Работы В.П. Демикова. Причины канцерогенеза.

## **Раздел 2. Закономерности наследования признаков. Мутации у человека. Наследственные болезни**

### **Тема 7. Генетический полиморфизм признаков – 2 часа**

Классические типы наследования у человека. Менделирующие признаки. Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование, ограниченное и контролируемое полом.

### **Тема 8. Генетика групп крови человека – 2 часа**

Наследование групп крови в системе АВО, в системе MN. Множественный аллелизм. Кодоминирование. Наследование групп крови в системе Rh. Резус-конфликт. Системы групповых антигенов Келл, Даффи, Лютеран, Кидд. Клиническое значение групповых антигенов крови. Генетические маркеры. Ассоциации наследственных заболеваний с генетическими маркерами.

## **Тема 9. Хромосомная теория наследственности – 2 часа**

Сцепление генов и карты хромосом. Взаимодействие генов. Типы взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия и модифицирующее действие генов. Отличительная особенность наследования количественных признаков. Наследственность и среда.

## **Тема 10. Мутационная изменчивость – 2 часа**

Мутации человека. Экогенетика и фармакогенетика. Соматические и генеративные мутации. Герминативные и соматоклеточные мозаики по доминантным и X-сцепленным мутациям. Нерасхождение хромосом и возраст родителей. Гетероморфизм хромосом.

## **Тема 11. Генетический груз в популяциях человека – 2 часа**

Концепция генетического груза. Тест системы для определения мутагенов окружающей среды. Насколько сильно облучается современный человек? Основные положения классической радиационной генетики. Последствия облучения: онкологические заболевания, сдвиг соотношения полов. Проблема отдаленных последствий малых доз радиации. Тестирование лекарств на мутагенность.

## **Тема 12. Моногенные болезни – 2 часа**

Генные болезни. Наследственные болезни аминокислотного обмена. Наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена углеводов. Наследственные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена. Наследственные болезни соединительной ткани. Наследственные нарушения обмена в эритроцитах. Наследственные аномалии циркулирующих белков. Гемоглобинопатии.

## **Тема 13. Мультифакториальные болезни – 2 часа**

Генетическая гетерогенность мультифакториальных болезней (болезней с наследственной предрасположенностью). Наиболее частые болезни с наследственной предрасположенностью: психические и нервные болезни, соматические болезни среднего возраста. Сердечно-сосудистые заболевания. Заболевания желудочно-кишечного тракта. Сахарный диабет.

Мультифакториальные болезни зрения. Мультифакториальные нервно-психические заболевания. Онкологические заболевания. Генетические и средовые факторы риска.

#### **Тема 14. Хромосомные синдромы – 2 часа**

Хромосомные болезни человека, связанные с аномалиями числа хромосом. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом. Хромосомные болезни человека, связанные со структурными нарушениями хромосом (хромосомными абберациями). Синдромы, обусловленные внутрихромосомными перестройками.

#### **Тема 15. Медико-генетическое консультирование – 2 часа**

Цели, задачи и методы медико-генетического консультирования. Задачи и показания для проведения консультации. Принципы консультирования. Этапы консультирования. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных болезней. Проблемы медико-психологической реабилитации больных с врожденными болезнями и членов их семей.

### **Раздел 3. Психогенетика. Генетика популяций человека**

#### **Тема 16. Генетика интеллекта – 2 часа**

Генетика поведения человека. Феноменологические методы. Хромосомные абберации и психические расстройства. Различия в IQ.

История изучения умственной отсталости и выдающихся способностей. Понятие об общем интеллекте. Генетическая детерминация вербальных, математических способностей, пространственного, сенсорного восприятия. Исследования на экспериментальных животных, близнецах, приемных детях. Роль наследственности и среды в формировании интеллекта и других свойств личности, обеспечивающих преуспевание в жизни. Степень умственной отсталости, асоциальное поведение и наследственные болезни.

#### **Тема 17. Генетика алкоголизма – 2 часа**

Моделирование на животных: на линейных мышах, крысах, свиньях. Различия между людьми по метаболизму алкоголя в организме и



воздействию алкоголя на физиологию мозга Исследования на близнецах, на семьях, на приемных детях предрасположенности к алкоголизму.

### **Тема 18. Генетические механизмы эволюции человека – 2 часа**

Описание популяций. Закон Харди-Вайнберга. Генетический полиморфизм. Систематические изменения генных частот: мутации и отбор. Кровнородственные браки. Поток генов. Генетический дрейф. Эволюция человека. Хромосомная эволюция и видообразование. Сравнение сателлитных ДНК разных видов высших приматов. Изучение ныне существующих первобытных популяций. Генетические различия между группами современных людей. Расы. Будущее рас человека: смешение рас. Пассионарная теория этногенеза.

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

**Лабораторные работы 54 часа (в том числе с использованием методов  
активного обучения 20 часов):**

**8 семестр – 18 часов**

**9 семестр - 36 часов**

**Лабораторная работа №1. Генеалогический метод анализа  
родословных человека и близнецовый метод. (4 часа)**

1. Основные методы изучения генетики человека и разрешающая способность каждого из них.
2. Наследственные болезни, примеры.
3. Экспрессивность и пенетрантность в проявлении наследственных болезней человека.
4. Конкордантность. Как и когда используется этот показатель в генетике человека?
5. Задачи медико-генетических консультаций.

**Лабораторная работа №2. Цитогенетический, биохимический и  
популяционный методы. (4 часа)**

1. Различия хромосомных и генных наследственных болезней.
2. Половой хроматин и сколько имеется телец полового хроматина у больных синдромом Клайнфельтера, с синдромом Тернера, у людей с генотипом XXXY?
3. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом
4. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом
5. Синдромы, связанные со структурными нарушениями (абберациями) хромосом.
6. Связь хромосомного дисбаланса с нарушениями развития.
7. Разрешающая способность биохимического метода.
8. Выявление гетерозиготности по ряду белков.

9. Разрешающая способность популяционного метода.

**Лабораторная работа № 3. Дополнительные методы генетики человека. (2 часа)**

1. Метод генетики соматических клеток.
2. Молекулярно-генетический метод.
3. Дерматоглифический метод.

**Лабораторная работа №4. Генетический код. Транскрипция и трансляция. (2 часа)**

1. Основная догма молекулярной биологии.
2. Биосинтез белка, его этапы.
3. Сущность транскрипции.
4. Сущность трансляции.
5. Свойства генетического кода.

**Лабораторная работа №5. Жизненный цикл клетки и митоз. Морфология хромосом, анализ кариотипов. (4 часа)**

1. Митоз.
2. Типы хромосом, ультраструктура хромосом.
3. Жизненный цикл клетки.
4. Кариотип и идиограмма человека. Нормальный кариотип человека.

**Лабораторная работа №6. Цитологические основы полового размножения. Мейоз. Гаметогенез у человека. (2 часа)**

1. Что такое мейоз?
2. Стадии мейоза.
3. Цитологические особенности первого и второго мейотических делений.
4. Биологическое значение мейоза.
5. Стадии гаметогенеза у человека.
6. Отличия оогенеза и сперматогенеза.

**Лабораторная работа №7. Генетическая регуляция эмбриогенеза. (2 часа)**

1. Понятие об онтогенезе.
2. Этапы и периоды онтогенеза.
3. Уровни регуляции синтеза белковых продуктов.
4. Генетические основы дифференцировки клеток.
5. Эмбриональная индукция, морфогенетические поля.

**Лабораторная работа №8. Генетическая регуляция старения. (2 часа)**

1. Периодизация постнатального онтогенеза.
2. Рост организма человека.
3. Хронологический и биологический возраст.
4. Гипотезы и механизмы старения.

**Лабораторная работа №9. Моногибридные и дигибридные скрещивания, полное и неполное доминирование. (4 часа)**

1. Суть открытия Менделя.
2. В чем различия моногибридного расщепления при его анализе по генотипу и фенотипу?
3. Сущность цитологических основ менделевского расщепления.
4. Сущность первого и второго законов Менделя.
5. Сущность дигибридного скрещивания и расщепление по фенотипу и генотипу в  $F_2$ .
6. Цитологические основы при дигибридном расщеплении.
7. Генетическая рекомбинация.
8. Суть третьего закона Менделя и при каких типах скрещивания он себя проявляет.

**Лабораторная работа №10. Наследование признаков при взаимодействии генов. (2 часа)**

1. Что такое взаимодействие генов?
2. Принцип комплементарности взаимодействия генов.
3. Суть явления эпистаза. Доминантный и рецессивный эпистаз.
4. Полимерное наследование. Кумулятивная полимерия.

5. Плейотропия.
6. Модифицирующее действие генов.

**Лабораторная работа №11. Наследование признаков, сцепленных с полом. (4 часа)**

1. Эволюционная сущность пола. Преимущества полового процесса.
2. У какого пола выше биологическая защищенность от различных типов (в том числе и летальных) мутаций?
3. Особенности наследования доминантных и рецессивных признаков у гомогаметного и гетерогаметного пола.
4. Типы нарушения состава половых хромосом.

**Лабораторная работа №12. Сцепленное наследование и кроссинговер. (4 часа)**

1. Сцепленные гены. Понятие «группа сцепления».
2. Теория сцепления генов, предложенная Т.Морганом.
3. Цитогенетическое доказательство сцепления генов.
4. Принципы построения генетических карт.
5. Мера расстояния между генами на хромосоме.
6. Интерференция. Какое значение оказывает интерференция на частоту двойных кроссоверов?
7. Коинциденция. Как определяется и на что указывает коинциденция?

**Лабораторная работа №13. Наследование групп крови у человека (2 часа)**

1. Наследование групп крови в системах АВО, MN, Rh.
2. Различия в частоте групп крови системы АВО у разных народов.
3. Системы групповых антигенов Келл, Даффи, Лютеран, Кидд.
4. Клиническое значение групповых антигенов крови.

**Лабораторная работа №14. Мутагены и методы учета мутаций. (4 часа)**

1. Методы изучения и учета у дрозофилы (Меллер-5, С1В, метод сбалансированных леталей СуL/Pm).

2. Специфичность физических и химических мутагенов. Мутагенное действие УФ-лучей, жестких излучений.

3. Мутагенное действие химических соединений. Группы химических мутагенов.

4. Мутагенез и репарация ДНК.

5. Значение мутаций в эволюции.

**Лабораторная работа №15. Моногенные болезни и классификация моногенных болезней (4 часа)**

1. Моногенные болезни: аутосомные и гоносомные (сцепленные с полом).

2. Аутосомные: доминантные и рецессивные.

3. Сцепленные с полом: Х-сцепленные доминантные и рецессивные; голландрические.

4. Болезни аминокислотного обмена.

5. Болезни, связанные с нарушением обмена углеводов.

6. Болезни, связанные с нарушением липидного обмена.

7. Болезни соединительной ткани.

8. Нарушение обмена в эритроцитах.

9. Аномалии циркулирующих белков.

10. Гемоглобинопатии.

**Лабораторная работа №16. Мультифакториальные сердечно-сосудистые заболевания и мультифакториальные заболевания желудочно-кишечного тракта. (2 часа)**

1. Этиология сердечно-сосудистых заболеваний.

2. Формы ишемической болезни сердца (ИБС).

3. Особенности возникновения ИБС у лиц молодого возраста.

4. Генетические факторы риска по ИБС.

5. Ассоциации ИБС с генетическими маркерами.

6. Основные заболевания желудочно-кишечного тракта.

7. Этиология и патогенез язвенной болезни желудочно-кишечного

тракта (ЯБ ЖКТ).

8. Влияние хеликобактериальной инфекции на возникновение гастрита и образование ЯБ.

9. Генетические и средовые факторы риска по ЯБ.

10. Ассоциации ЯБ желудка и двенадцатиперстной кишки с генетическими маркерами.

**Лабораторная работа №17. Сахарный диабет и мультифакториальные болезни зрения. (2 часа)**

1. Этиология и патогенез сахарного диабета I и II типа.

2. Генетическая обусловленность сахарного диабета.

3. Генетическая гетерогенность двух основных типов сахарного диабета.

4. Молекулярно-генетические исследования.

5. Генетические синдромы, ассоциированные с сахарным диабетом в детском и подростковом возрасте.

6. Этиология и патогенез мультифакториальных глазных болезней: миопия, нарушения цветового зрения, катаракта, косоглазие, бельмо, дальнозоркость, глаукома, меланома, ангиоматоз сетчатки глаза.

7. Наследственная отягощенность при глазных заболеваниях.

8. Генетическая гетерогенность миопии.

**Лабораторная работа №18. Генетические процессы в популяциях. (4 часа)**

1. Признаки идеальной менделевской популяции.

2. Закон Харди-Вайнберга.

3. Почему бывают изменения генных частот без действия отбора?

4. Как влияют на генные частоты прямые и обратные мутации, отбор против доминантной аллели, отбор против рецессивной аллели, отбор в пользу гетерозигот?

5. Генетический груз популяции и вызывающие его факторы.

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

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Генетика человека» 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

№ п/п	Контролируемые разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Методы генетики человека. Организация генетического материала. Генетическая регуляция онтогенеза	ПК-5 способность осуществлять педагогическое сопровождение социализации и профессионального самоопределения обучающихся	Знает – методы генетики человека, механизмы реализации наследственной информации в онтогенезе, генетические и средовые факторы риска для развития наследственных болезней. Актуальность, теоретическую и практическую значимость изучения генотип-	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	<b>УО-1 Зачет</b> <b>Вопросы к зачету (1-10)</b> <b>УО-1 Экзамен</b> <b>Вопросы к экзамену (1-5)</b>



			средовых соотношений в процессе социализации обучающихся		
			Умеет – использовать педагогические технологии и современные достижения генетики человека для профессионального самоопределения обучающихся	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	
			Владеет – методами психогенетических исследований, знанием закономерностей наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Методиками, технологиями и приемами обучения общей биологии с целью осуществления педагогического сопровождения социализации и профессионального самоопределения обучающихся	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	
2	Закономерности наследования признаков. Мутации у человека. Наследственные болезни	ПК-6 готовность к взаимодействию с участниками образовательного процесса к разработке и	Знает – методы генетики человека, механизмы реализации наследственной информации в	УО-1 собеседование ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11	<b>УО-1 Зачет</b> <b>Вопросы к зачету (11-19)</b> <b>УО-1 Экзамен</b> <b>Вопросы к</b>

		<p>реализации методик, технологий и приемов обучения, к анализу результатов процесса их использования в организациях, осуществляющих образовательную деятельность</p>	<p>онтогенезе, генетические и средовые факторы риска для развития наследственных болезней. Актуальность, теоретическую и практическую значимость изучения генотип-средовых соотношений в процессе социализации обучающихся</p>	<p>разноуровневые задачи и задания</p>	<p>экзамену (6-16)</p>
			<p>Умеет – использовать педагогические технологии и современные достижения генетики человека для профессионального самоопределения обучающихся</p>	<p>УО-1 собеседование ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания</p>	
			<p>Владеет – методами психогенетических исследований, знанием закономерностей наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Методиками, технологиями и приемами обучения общей биологии с целью осуществления педагогического</p>	<p>УО-1 собеседование ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания</p>	

			сопровождения социализации и профессионального самоопределения обучающихся		
3	Психогенетика. Генетика популяций человека	ПК-6 готовность к взаимодействию с участниками образовательного процесса к разработке и реализации методик, технологий и приемов обучения, к анализу результатов процесса их использования в организациях, осуществляющих образовательную деятельность	Знает – методы генетики человека, механизмы реализации наследственной информации в онтогенезе, генетические и средовые факторы риска для развития наследственных болезней. Актуальность, теоретическую и практическую значимость изучения генотип-средовых соотношений в процессе социализации обучающихся	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	<b>УО-1 Экзамен Вопросы к экзамену (17-25)</b>
			Умеет – использовать педагогические технологии и современные достижения генетики человека для профессионального самоопределения обучающихся	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	
			Владеет – методами психогенетических исследований, знанием закономерностей наследственности	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые	

			и и изменчивости человека в норме и патологии. Методиками, технологиями и приемами обучения общей биологии с целью осуществления педагогического сопровождения социализации и профессиональн ого самоопредели я обучающихся	задачи и задания	
--	--	--	---	---------------------	--

## **V. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **Основная литература**

1. Воробьёва, Е.В. Психогенетика общих способностей: монография / Е.В. Воробьёва. - Ростов н/Д: Издательство ЮФУ, 2011. - 222 с.  
<http://znanium.com/bookread2.php?book=550390>
2. Иванищев, В.В. Основы генетики: учебник / В.В. Иванищев. - М.: РИОР: ИНФРА-М, 2017. - 207 с.  
<http://znanium.com/bookread2.php?book=557529>
3. Сазанов, А. А. Основы генетики / А. А. Сазанов. - СПб: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2012. - 240 с <http://znanium.com/bookread2.php?book=445015>

### **Дополнительная литература**

1. Нефедова, Л.Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие / Л.Н. Нефедова. - М.: НИЦ ИНФРА, 2012. - 104 с. <http://znanium.com/bookread2.php?book=302262>
2. Пухальский, В.А. Введение в генетику: Учебное пособие / В.А. Пухальский. - М.: НИЦ ИНФРА-М, 2014. - 224 с.  
<http://znanium.com/bookread2.php?book=419161>

3. Сазанов, А. А. Генетика: учеб. рос. / А. А. Сазанов. - СПб: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2011. - 264 с. <http://znanium.com/bookread2.php?book=445036>

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

Научная библиотека ДВФУ: <https://www.dvfu.ru/library/>

#### **Официальные сайты органов государственной власти:**

Федеральные порталы:

Федеральная служба по надзору в сфере образования и науки:  
<http://www.obrnadzor.gov.ru/ru/>

Федеральный портал «Российское образование»: <http://www.edu.ru/>

Федеральный центр информационно-образовательных ресурсов:  
<http://fcior.edu.ru/>

Федеральный образовательный портал - Экономика, Социология,  
Менеджмент: <http://ecsocman.hse.ru/docs/16000225/>

"Единое окно доступа к образовательным ресурсам":  
<http://window.edu.ru/>

#### **Русскоязычные базы данных и ЭБС:**

Электронно-библиотечная система Издательства "Лань"  
(<https://e.lanbook.com/>);

Электронная библиотека "Консультант студента"  
(<http://www.studentlibrary.ru/>);

Электронно-библиотечная система Znanium.com  
(<https://new.znanium.com/>);

Электронно-библиотечная система IPR BOOKS  
(<http://www.iprbookshop.ru/>);

Электронно-библиотечная система "BOOK.ru" (<https://www.book.ru/>),

Электронная библиотека "ЮРАЙТ" (<https://urait.ru/>);

Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU  
(<https://www.elibrary.ru/>)

## **Перечень информационных технологий и программного обеспечения**

- электронный учебный курс (ЭУК в интегрированной платформе электронного обучения Blackboard ДВФУ);
- универсальные офисные прикладные программы и средства ИКТ: текстовые редакторы, электронные таблицы, программы подготовки презентаций, системы управления базами данных, органайзеры, графические пакеты и т.п.;
- глобальная компьютерная сеть Интернет, позволяющая получать доступ к мировым информационным ресурсам (электронным библиотекам, базам данных, хранилищам файлов и т.д.);
- автоматизированные поисковые системы;
- образовательные электронные издания.

Лицензия (подписка) на ПО (Windows-10; Windows server 2008; Windows server 2012; Windows server 2016; MS Office 2010; MS Office 2013):

Microsoft номер лицензии Standard Enrollment 62820593. Дата окончания 2020-06-30.

Торговый посредник: JSC “Softline Trade”. Номер заказа торгового посредника: Tr000270647-18.

Договор на предоставление услуг Интернет: Абонентский договор №243087 от 1.01.2018 оказания услуг связи.

## **VI. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

Курс «Генетика человека» структурирован по тематическому принципу, что позволяет систематизировать учебный материал. Материалы, представленные в РПУДе, позволяют получить целостное представление о

дисциплине и установить логическую последовательность ее изучения, начиная с лекционных, затем лабораторных работ и заканчивая возможностью проверки полученных знаний с использованием различных форм контроля.

В работе со студентами используются разнообразные средства, формы и методы обучения (информационно-развивающие, проблемно-поисковые).

Особо значимой для профессиональной подготовки студентов является самостоятельная работа по курсу. В процессе подготовки к лабораторным занятиям, студентам необходимо обратить особое внимание на самостоятельное изучение рекомендованной учебно-методической (а также научной) литературы. Самостоятельная работа с учебниками, учебными пособиями, научной, справочной, материалами Интернета является наиболее эффективным методом получения знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует у студентов свое отношение к конкретной проблеме. Более глубокому раскрытию вопросов способствует знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной преподавателем по каждой теме, что позволяет студентам проявить свою индивидуальность в рамках выступления на данных занятиях, выявить широкий спектр мнений по изучаемой проблеме.

Чтобы хорошо подготовиться к лабораторной работе, студенту необходимо:

- уяснить вопросы и задания, рекомендуемые для подготовки;
- прочитать соответствующие главы учебника (учебного пособия);
- прочитать дополнительную литературу, рекомендованную преподавателем.

На лабораторных работах дисциплины разрешается пользоваться планом-конспектом, составленным по вопросам плана для подготовки к занятию. В ответе студента на практическом занятии должны быть отражены следующие моменты:

- анализ взглядов по рассматриваемой проблеме дисциплины;
- изложение сути вопроса, раскрытие проблемы, аргументация высказываемых положений на основе фактического материала;
- вывод, вытекающий из рассмотрения вопроса (проблемы).

Освоение курса должно способствовать развитию навыков сопоставления и анализа больших объемов информации. Поэтому во всех формах контроля знаний, особенно при сдаче зачета, внимание должно быть обращено на понимание студентом ключевых вопросов генетики человека.

При подготовке к промежуточной аттестации в форме зачета и экзамена студент использует весь семестровый и годовой материал учебного процесса: конспекты ответов, доклады, рекомендованную учебную литературу и планомерно отвечает на вопросы из списка вопросов, выносимых на зачет и экзамен. Сложные вопросы, неподдающиеся для понимания вопросы следует разобрать с сокурсниками и с преподавателем в часы консультаций.

## **VI. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

№ п/п	Наименование предмета, дисциплины (модуля) в соответствии с учебным планом	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий, объектов физической культуры и спорта (с указанием номера помещения)
Б1.В.ДВ. 2.1	Генетика человека	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: Мультимедийный проектор Ben Q – разрешение	692500, Приморский край, г. Уссурийск, ул. Чичерина, д. 44, ауд.



	<p>1024x768,DLP x 1, ультрапортативный, проекционное расстояние 1,2-12,1 ; USB порт, VGA,/S- video.</p> <p>Ноутбук Rover Book Voyager V 400 1 – Intel Celeron M 1,4 ГГц, DDR – 333,256 МБ, 40 ГБ, разрешение 1024x768.</p> <p>Примечание: Мультимедийный проектор Ben Q – ПЕРЕНОСНОЙ, находится в 216 каб. Ноутбук Rover Book Voyager V 400 1 – Intel Celeron M - ПЕРЕНОСНОЙ, находится в 216 каб.</p> <p>Список оборудования: Термостат; термостат водяной; холодильник Daewoo; микроскоп Р-15; микроскоп Микромед-1 ,микроскоп стереоскопический МБС-10 .Коллекция дрозофил в количестве 30 линий; набор пробирок и коробок для работы с дрозофилами; комплект таблиц по генетике, готовые цитогенетические препараты, раздаточные материалы, учебные таблицы Оборудование для работы с цитогенетическими препаратами: микроскопыМикромед-1, микроскоп стереоскопический МБС-10 Лицензии на ПО: 2) Windows-10 3) Windows server 2008 4) Windows server 2012 5) Windows server 2016 6) MS Office 2010 7) MS Office 2013 Для всего указанного списка ПО одна лицензия (подписка). Microsoft номер лицензии Standard Enrollment 62820593. Дата окончания 2020-06-30. Торговый посредник: JSC "Softline Trade" Номер заказа торгового посредника: Tr000270647-18. **** Договор на предоставление услуг Интернет: Абонентский договор №243087 от 1.01.2018 оказания услуг связи</p>	219-220.
--	--	----------



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

---

**ШКОЛА ПЕДАГОГИКИ**

**УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ  
САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**  
по дисциплине «Генетика человека»  
Направление подготовки **44.03.05 Педагогическое образование**  
профиль «Биология и Химия»  
**Форма подготовки очная**

**Уссурийск  
2016**

## План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/ п	Дата/срок и выполнен ия	Вид самостоятельной работы	Приме рные нормы време ни на выпол нение	Форма контроля
1	1-10 неделя обучения	<p><u>По разделу</u> «Методы генетики человека. Организация генетического материала. Генетическая регуляция онтогенеза»:</p> <p>1. Подготовка конспектов ответов на вопросы занятий с использованием рекомендованной литературы (7 час.)</p> <p>2. Поиск и обработка информации из ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (6 час.)</p> <p>3. Решение задач (6 час.)</p>	19 час.	УО-1 собеседование УО-3 доклад, сообщение ПР-1 тест ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания
2	11-21 неделя обучения	<p><u>По разделу</u> «Закономерности наследования признаков. Мутации у человека. Наследственные болезни»:</p> <p>1. Подготовка конспектов ответов на вопросы с использованием рекомендованной литературы (6 час.)</p> <p>2. Поиск и обработка информации из ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (5 час.)</p> <p>3. Решение задач (6 час.)</p> <p>4. Составление глоссария (2 час.)</p>	19 час.	УО-1 собеседование УО-3 доклад, сообщение ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания
3	22-32 неделя обучения	<p><u>По разделу</u> «Психогенетика. Генетика популяций человека»:</p> <p>1. Подготовка конспектов ответов на вопросы занятий с использованием рекомендованной литературы (7 час.)</p> <p>2. Поиск и обработка информации из ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (6 час.)</p> <p>3. Решение задач (6 час.)</p>	19 час.	УО-1 собеседование УО-3 доклад, сообщение ПР-1 тест ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания
	<b>Итого</b>		57 час.	
4	В течение семестра	Подготовка к зачету		УО-1 Зачет Устный опрос в форме собеседования

5	В течение семестра	Подготовка к экзамену	27 час.	УО-1 Экзамен В форме ответов на вопросы экзаменационных билетов
---	--------------------	-----------------------	---------	--

### Рекомендации по самостоятельной работе студентов

В ходе самостоятельного изучения дисциплины «Генетика человека» методические рекомендации помогают студентам получить комплексное всестороннее представление о предмете, ознакомиться с основами терминологической, теоретической и практической стороны содержания дисциплины.

Самостоятельная работа студентов состоит из подготовки к лабораторным работам, работы над рекомендованной литературой, составления глоссария по отдельно взятым темам, решения задач.

При организации самостоятельной работы преподаватель должен учитывать уровень подготовки каждого студента и предвидеть трудности, которые могут возникнуть при выполнении самостоятельной работы. Преподаватель дает каждому студенту индивидуальные и дифференцированные задания. Некоторые из них могут осуществляться в группе.

**Методика проведения лабораторных работ.** Лабораторный практикум - существенный элемент учебного процесса в вузе, в ходе которого обучающиеся фактически впервые сталкиваются с самостоятельной практической деятельностью в конкретной области. Лабораторные занятия, как и другие виды практических занятий, являются средним звеном между углубленной теоретической работой обучающихся на лекциях, семинарах и применением знаний на практике. Эти занятия удачно сочетают элементы теоретического исследования и практической работы.

Выполняя лабораторные работы, студенты лучше усваивают программный материал, так как многие определения и формулы, казавшиеся отвлеченными, становятся вполне конкретными, происходит

соприкосновение теории с практикой, что в целом содействует уяснению сложных вопросов науки и становлению обучающихся как будущих специалистов.

Лабораторные занятия - это один из видов самостоятельной практической работы обучающихся, на котором путем проведения экспериментов происходит углубление и закрепление теоретических знаний в интересах профессиональной подготовки.

Проведением лабораторного практикума со студентами достигаются следующие цели:

- углубление и закрепление знания теоретического курса путем практического изучения в лабораторных условиях изложенных в лекциях законов и положений;

- приобретение навыков в научном экспериментировании, анализе полученных результатов;

- формирование первичных навыков организации, планирования и проведения научных исследований.

готовке обучающихся.

Установление межпредметных связей в области лабораторного практикума ведется по следующему пути: производится согласование понятий для того, чтобы они составляли единую систему во всех дисциплинах; согласование порядка ввода этих понятий по месту и времени с тем, чтобы обеспечивающие дисциплины и основной курс лекций по изучаемому предмету своевременно готовили обучающихся к восприятию материала, рассматриваемого в данной лабораторной работе.

Таким образом, выполнение лабораторного практикума должно способствовать установлению логических связей профилирующего курса с другими учебными дисциплинами с тем, чтобы обучающиеся усвоили его как целостную систему со всей структурой, отражающей данную науку.

**Подготовку к лабораторной работе** каждый студент должен начать с ознакомления с планом работы, который отражает содержание

предложенной темы. Тщательное продумывание и изучение вопросов плана основывается на проработке материала по теоретическим вопросам генетики человека, а затем изучения обязательной и дополнительной литературы, рекомендованной к данной теме. Все новые понятия по изучаемой теме необходимо выучить наизусть. Результат такой работы должен проявиться в способности студента свободно ответить на теоретические вопросы, его выступлении и участии в коллективном обсуждении вопросов изучаемой темы, правильном выполнении тестовых заданий по дисциплине.

**Правила самостоятельной работы с литературой.** Чтение научного текста является частью познавательной деятельности. Ее цель – извлечение из текста необходимой информации. От того насколько осознана читающим собственная внутренняя установка при обращении к печатному слову (найти нужные сведения, усвоить информацию полностью или частично, критически проанализировать материал и т.п.) во многом зависит эффективность осуществляемого действия. Самостоятельная работа с научными текстами – это важнейшее условие формирования у себя научного способа познания. Рекомендации по работе с литературой:

- составить перечень книг, с которыми следует познакомиться; «не старайтесь запомнить все, что вам в ближайшее время не понадобится, – советует студенту и молодому ученому Г. Селье, – запомните только, где это можно отыскать»;

- разобраться, какие книги (или какие главы книг) следует прочитать более внимательно, а какие – просто просмотреть.

- перечень должен быть систематизированным (что необходимо для семинаров, что для экзаменов, что пригодится для написания конспектов и докладов);

- обязательно выписывать все выходные данные по каждой книге (при написании конспектов это позволит очень сэкономить время);

- следует выработать в себе способность воспринимать сложные тексты; для этого лучший прием – научиться читать медленно, когда понятно каждое прочитанное слово, незнакомые слова требуют обращения к словарю.

Выделяют четыре основные установки в чтении научного текста:

- информационно-поисковый (задача – найти, выделить искомую информацию);

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

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

- 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).

С наличием различных установок обращения к научному тексту связано существование и нескольких видов чтения:

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

- просмотровое – 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;

- 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;

- 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;

- 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.

Подбор литературы, логика и последовательность работы над ней определяются спецификой выбранной темы. При выборе литературы рекомендуется, в первую очередь, остановиться на каком-либо более обширном фундаментальном источнике, в котором рассматривается выбранная тема, и двигаться дальше в направлении от общего к частному – от базисных положений к более конкретным. Лучше обращаться к источникам, авторы которых обладают наибольшим научным авторитетом в данной области. В ходе изучения выбранного источника в его тексте, подстрочных ссылках и перечне использованной литературы можно обнаружить ссылки на литературу, в которой рассматривается избранная исследователем тема.

Далее следует вести поиск узкоспециализированного материала – научных статей в периодических изданиях. При работе со статьями необходимо тщательно отделять главное от второстепенного, достоверную информацию от предположений.

Поиск необходимой литературы осуществляется в монографиях, статьях, журналах, справочных материалах и т.д. и в сети Интернет (поисковые системы электронных библиотек и сайтов, где размещены журналы, монографии и др. литературные источники).



## **Требования к представлению и оформлению результатов самостоятельной работы**

### **Тематика заданий**

#### **Задание 1**

Написание конспекта по разделу «Методы генетики человека. Организация генетического материала. Генетическая регуляция онтогенеза»

- Вопросы конспекта:

1. Методы генетики человека, их разрешающая способность. Генеалогический и цитогенетический методы в генетике человека.
2. Близнецовый метод исследования генетики человека. Конкордантность и дискордантность. Расчет коэффициента наследуемости по формуле Хольцингера.
3. Наследственные болезни человека, их классификация.
4. Медико-генетическое консультирование.
5. Для чего используют дерматоглифический метод?
6. Для чего используют метод генетики соматических клеток?
7. Для чего используют молекулярно-генетический метод?
8. Проблема врожденного и приобретенного в трудах древнегреческих философов?
9. В чем суть теории пангенеза?
10. В чем состоят успехи генетики человека и их практическое применение.
11. Перечислите проблемы, стоящие перед генетикой человека, по их приоритетности.
12. Какие изменения генетического материала можно увидеть под световым микроскопом?
13. Что такое мозаик?
14. Опишите синдромы Дауна, Патау, Эдвардса.

15. В чем сущность синдромов, связанных с изменением числа половых хромосом? Дайте им характеристику.
16. В чем сущность синдрома Лежена («кошачьего крика»)?
17. Каким методом можно определить наличие хромосомных аномалий?
18. Истинный гермафродитизм.
19. Типы РНК в эукариотических клетках, их структура и функции.
20. Ферменты и этапы репликации ДНК.
21. Ген как функциональная, мутационная, рекомбинационная единица.
22. Эволюция представлений о гене. Понятие об экзонах и интронах.
23. Современное определение «гена». Понятие об аллелях. Множественный аллелизм.
24. Регуляция работы генов. Система оперона: оператор, промотор, структурные гены.
25. Механизм и ферменты транскрипции. Система транскриптона: промотор, структурный ген, терминатор.
26. Роль рибосом в инициации и терминации процесса трансляции.
27. Что включает в себя понятие «матроклинность» в наследовании признаков? В чем особенность передачи наследственных признаков по материнскому типу?
28. Что входит в понятие «плазмон»? Каковы особенности передачи признаков через плазмон?
29. Назовите наиболее распространенные и часто встречающиеся в практике врачей врожденные пороки развития.
30. Дайте классификацию тератогенов.
31. Какие 2 группы причин лежат в основе этиологии врожденных пороков развития?
32. В чем особенности разрушительного действия алкоголя на формирующийся организм? Какие системы и органы наиболее сильно повреждаются алкоголем?

33. Назовите главные составляющие табачного дыма, вызывающие нарушение наследственных структур при курении. Перечислите главные составляющие табачного дыма, вызывающие рак легких, гортани, пищевода, желудка и других органов.

34. Каким образом механизм процессинга генов у В-лимфоцитов обеспечивает разнообразие антител?

35. Каков вклад генетических и средовых факторов в развитие аллергии?

36. Методики каких уникальных операций первым разработал В.П. Демихов?

37. В чем суть основных теорий канцерогенеза?

## **Задание 2**

Написание конспекта и составления глоссария по разделу «Закономерности наследования признаков. Мутации у человека. Наследственные болезни»

- Вопросы конспекта:

1. Наследование признаков в моногибридном скрещивании. Суть открытия Г. Менделя. Правило чистоты гамет, его цитологическая основа.

2. Наследование признаков в ди- и полигибридном скрещиваниях. Первый, второй и третий законы Г. Менделя.

3. Условия, при которых работают законы Г. Менделя.

4. Хромосомные механизмы детерминации пола. Балансовая теория пола.

5. Особенности наследования признаков, сцепленных с полом. Крисс-кросс наследование. Голандрическое наследование.

6. Нарушение баланса половых хромосом у человека и связанные с этим аномалии.

7. Для наследования каких систем групп крови характерен множественный аллелизм? Для каких - кодоминирование?

8. Что такое резус-конфликт?

9. В чем заключается клиническое значение групповых антигенов крови?
10. Чем объясняется максимальная частота аллели  $I^B$  у коренного населения Центральной Азии?
11. Закон Т. Моргана о сцеплении генов.
12. Генетическое доказательство кроссинговера в опытах Т. Моргана.
13. Хромосомная теория Т. Моргана.
14. Принципы построения генетических карт хромосом.
15. Комплементарное взаимодействие генов. Изменение расщепления по фенотипу в  $F_2$ .
16. Эпистатическое взаимодействие генов. Изменение расщепления по фенотипу в  $F_2$ . Примеры.
17. Кумулятивная и некумулятивная полимерия. Изменение расщепления по фенотипу в  $F_2$ . Примеры. Особенности наследования количественных признаков.
18. Плейотропное действие генов.
19. Классификация и характеристика видов наследственной изменчивости.
20. Классификация мутаций по фенотипическому проявлению. Относительность вреда и пользы мутаций
21. Классификация генных мутаций. Механизм их возникновения.
22. Классификация хромосомных мутаций. Механизм их возникновения.
23. Классификация геномных мутаций. Механизм их возникновения.
24. Мутационный процесс. Мутагены. Физиологическая теория мутационного процесса.
25. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости, установленный Н.И. Вавиловым. Значение этого закона в генетике.
26. Панмиктическая менделевская популяция. Генетическое равновесие популяции. Закон Гарди - Вайнберга.

27. Отличие генетической структуры популяции самоопылителей от панмиктической популяции.

28. Мутационный груз. Причины увеличения мутационного груза в популяциях.

29. Этиология и классификация врожденных пороков развития.

30. Врожденные пороки развития моногенной природы (наследуемые по рецессивному или доминантному типу).

31. Мультифакториальные пороки.

32. Пороки при хромосомных синдромах.

33. Пороки экзогенного происхождения и пороки неустановленного генеза.

34. Дифференциально-диагностическое значение врожденных пороков развития.

35. Популяционная частота и удельный вес в структуре заболеваемости и смертности.

36. Примеры наследственных синдромов множественных пороков развития.

37. Профилактика врожденной патологии.

38. Генетическая опасность алкоголя и наркотиков.

39. Каковы подходы к классификации генных болезней?

40. Почему генные болезни называют болезнями обмена веществ?

41. В чем сущность фенилкетонурии?

42. Возможно ли в настоящее время вылечить больных с фенилкетонурией?

43. Какие генетические закономерности можно выявить у мультифакториальных болезней?

44. Какие показатели учитывают при выявлении групп риска по мультифакториальным заболеваниям?

45. В чем сущность концептуальной модели причин мультифакториального заболевания (Ф. Фогель, А. Мотульски, 1990)?

46. В чем сущность классификации хромосомных болезней?
47. Опишите синдромы Дауна, Патау, Эдвардса.
48. В чем сущность синдромов, связанных с изменением числа половых хромосом? Дайте им характеристику.
49. В чем сущность синдрома «кошачьего крика»?
50. Основная цель и задачи медико-генетического консультирования?
51. Перечислите показания для направления на медико-генетическое консультирование; основные этапы медико-генетического консультирования.
52. Что такое прогноз потомства?
53. Что имеется в виду под термином «пренатальная диагностика»?
54. Назовите основные показатели для проведения пренатальной диагностики.
55. В чем суть метода генотерапии?
56. Для лечения каких наследственных заболеваний эффективна диетотерапия?
57. Для лечения каких наследственных заболеваний эффективна заместительная терапия?
58. Для лечения каких наследственных заболеваний эффективна витаминотерапия?
59. Для лечения каких наследственных заболеваний эффективна индукция и ингибция метаболизма?
60. Для лечения каких наследственных заболеваний эффективно хирургическое лечение?

### **Задание 3**

Написание конспекта по разделу «Психогенетика. Генетика популяций человека»

- Вопросы конспекта:

1. Что такое общий интеллект?
2. Как мозг генерирует ЭЭГ?

3. Тестирование интеллекта в семьях и у близнецов. Оценки наследуемости.
4. Специальные познавательные способности и личность.
5. Хромосомные aberrации и психические расстройства.
6. Могут ли нейрофизиологические механизмы ЭЭГ объяснить различные реакции на алкоголь?
7. Как отражается генетическое различие в метаболизме алкоголя на склонности к его употреблению?
8. Превратится или не превратится пьющий человек в алкоголика?
9. Закон Харди-Вайнберга.
10. Факторы, нарушающие генетическое равновесие в популяции.
11. Поток генов, дрейф генов, их специфичность и роль в динамике генных частот.
12. Понятие об адаптивной (селективной) ценности генотипов и коэффициенте отбора.
13. Генетические факторы изоляции
14. Наследственные дефекты ферментных систем, выявляемые при применении лекарств.
15. Генетические различия в реакции на пищевые продукты.

**Методические рекомендации по составлению конспекта.** Конспект – сложный способ изложения содержания научной литературы или статьи в логической последовательности. Конспект аккумулирует в себе предыдущие виды записи, позволяет всесторонне охватить содержание научной литературы, статьи. Поэтому умение составлять план, тезисы, делать выписки и другие записи определяет и технологию составления конспекта. Ниже даны рекомендации по составлению конспекта.

1. Внимательно прочитайте текст. Уточните в справочной литературе непонятные слова. При записи не забудьте вынести справочные данные на поля конспекта.

2. Выделите главное, составьте план.

3. Кратко сформулируйте основные положения текста, отметьте аргументацию автора.

4. Законспектируйте материал, четко следуя пунктам плана. При конспектировании старайтесь выразить мысль своими словами. Записи следует вести четко, ясно.

5. Грамотно записывайте цитаты. Цитируя, учитывайте лаконичность, значимость мысли.

6. В тексте конспекта желательно приводить не только тезисные положения, но и их доказательства.

При оформлении конспекта необходимо стремиться к емкости каждого предложения. Мысли автора книги следует излагать кратко, заботясь о стиле и выразительности написанного. Число дополнительных элементов конспекта должно быть логически обоснованным, записи должны распределяться в определенной последовательности, отвечающей логической структуре произведения. Для уточнения и дополнения необходимо оставлять поля. Владение навыками конспектирования требует от студента целеустремленности, повседневной самостоятельной работы.

**Требования к оформлению конспекта.** Конспект включает титульный лист, собственно текст конспекта, который должен отражать проблематику всех поставленных вопросов (анализ источника, литературы) и иметь по ним аргументированные выводы. Слово «аргументированные» является ключевым. Главное – доказуемость выводов. Формат А 4. Ориентация – книжная. Поля: верхнее, нижнее, 20 мм, правое 10мм, левое – 30 мм. Номера страниц – арабскими цифрами, внизу страницы, выравнивание по центру, титульный лист не включается в общую нумерацию. Шрифт – Times New Roman. Размер шрифта – 14 через 1,5 интервал; Расстановка переносов автоматически, абзац – 1, 25, выравнивание по ширине, без отступов.

**Критерии оценки написания конспекта**



«Отлично» – выдержана краткость, ясная и четкая структуризация материала, содержательная точность, наличие образных и символических элементов, оригинальность обработки авторского текста. Конспект составлен в соответствии с требованиями оформления.

«Хорошо» – выдержана краткость, ясная и четкая структуризация материала, содержательная точность, отсутствие образных и символических элементов и оригинальности обработки авторского текста. Конспект составлен в соответствии с требованиями оформления.

«Удовлетворительно» – не выдержана краткость изложения конспекта, нарушена логика изложения материала, есть содержательные неточности. Конспект составлен с нарушениями требований оформления.

«Неудовлетворительно» – не выдержана краткость изложения конспекта, логика изложения материала не соответствует тексту источника, много содержательных неточностей. Конспект составлен с нарушениями требований оформления.

**Методические указания к составлению глоссария.** Глоссарий охватывает все узкоспециализированные термины, встречающиеся в тексте. Глоссарий должен содержать не менее 50 терминов, они должны быть перечислены в алфавитном порядке, соблюдена нумерация. Глоссарий должен быть оформлен по принципу реферативной работы, в обязательном порядке присутствует титульный лист и нумерация страниц. Объем работы должен составлять 10-15 страниц. Тщательно проработанный глоссарий помогает избежать разночтений и улучшить в целом качество всей документации. В глоссарии включаются самые частотные термины и фразы, а также все ключевые термины с толкованием их смысла. Глоссарии могут содержать отдельные слова, фразы, аббревиатуры, слоганы и даже целые предложения.

**Методические указания для подготовки доклада, сообщения**

**Цели и задачи доклада, сообщения**

Доклад (сообщение) – это продукт самостоятельной работы обучающегося, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы.

*Целями* доклада (сообщения) являются:

- развитие у студентов навыков поиска актуальных проблем современной науки;
- развитие навыков краткого изложения материала с выделением лишь самых существенных моментов, необходимых для раскрытия сути проблемы;
- развитие навыков анализа изученного материала и формулирования собственных выводов по выбранному вопросу научным, грамотным языком.

*Задачами* доклада (сообщения) являются:

- научить студента максимально верно передать мнения авторов, на основе работ которых студент делает доклад (сообщение);
- научить студента грамотно излагать свою позицию по анализируемой в докладе (сообщении) проблеме;
- подготовить студента к дальнейшему участию в научно–практических конференциях, семинарах и конкурсах;
- помочь студенту определиться с интересующей его темой, дальнейшее раскрытие которой возможно осуществить при написании курсовой работы или диплома;
- уяснить для себя и изложить причины своего согласия (несогласия) с мнением того или иного автора по данной проблеме.

### **Основные требования к содержанию доклада (сообщения)**

Студент должен использовать только те материалы (научные статьи, монографии, пособия), которые имеют прямое отношение к избранной им теме. Не допускаются отстраненные рассуждения, не связанные с анализируемой проблемой. Содержание доклада (сообщения) должно быть конкретным, исследоваться должна только одна проблема (допускается несколько, только если они взаимосвязаны). Студенту необходимо строго

придерживаться логики изложения (начать с определения и анализа понятий, перейти к постановке проблемы, проанализировать пути ее решения и сделать соответствующие выводы). Доклад (сообщение) должен заканчиваться выведением выводов по теме.

При оценке доклада (сообщения) учитываются соответствие содержания выбранной теме, четкость структуры работы, умение работать с научной литературой, умение ставить проблему и анализировать ее, умение логически мыслить, владение профессиональной терминологией.

### **Методические рекомендации для подготовки презентаций**

Общие требования к презентации:

- презентация не должна быть меньше 10 слайдов;
- первый лист – это титульный лист, на котором обязательно должны быть представлены: название проекта; фамилия, имя, отчество автора;
- следующим слайдом должно быть содержание, где представлены основные этапы (моменты) презентации; желательно, чтобы из содержания по гиперссылке можно перейти на необходимую страницу и вернуться вновь на содержание;
- дизайн-эргономические требования: сочетаемость цветов, ограниченное количество объектов на слайде, цвет текста;
- последними слайдами презентации должны быть глоссарий и список литературы.

**Подготовка к зачету и экзамену.** Основное в подготовке к зачету и экзамену – повторение всего учебного материала дисциплины. Лучше сразу сориентироваться во всем материале и обязательно расположить весь материал согласно экзаменационным вопросам (или вопросам, обсуждаемым на практических занятиях), эта работа может занять много времени, но все остальное – это уже технические детали (главное – это ориентировка в материале!). Сама подготовка связана не только с «запоминанием». Подготовка также предполагает и переосмысление материала, и даже рассмотрение альтернативных идей.

Готовить «шпаргалки» полезно, но пользоваться ими рискованно. Главный смысл подготовки «шпаргалок» – это систематизация и оптимизация знаний по данному предмету, что само по себе прекрасно – это очень сложная и важная для студента работа, более сложная и важная, чем простое поглощение массы учебной информации. Если студент самостоятельно подготовил такие «шпаргалки», то, скорее всего, он и зачеты сдавать будет более уверенно, так как у него уже сформирована общая ориентировка в сложном материале. Использование «шпаргалок» часто позволяет отвечающему студенту лучше демонстрировать свои познания (точнее – ориентировку в знаниях, что намного важнее знания «запомненного» и «тут же забытого» после сдачи экзамена).

Сначала студент должен продемонстрировать, что он «усвоил» все, что требуется по программе освоения дисциплины и лишь после этого он вправе высказать иные, желательны аргументированные точки зрения.



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

---

**ШКОЛА ПЕДАГОГИКИ**

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**  
**по дисциплине «Генетика человека»**  
**Направление подготовки 44.03.05 Педагогическое образование**  
**профиль «Биология и Химия»**  
**Форма подготовки очная**

**Уссурийск**  
**2016**

## Паспорт ФОС

### Этапы формирования компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции	
Способность осуществлять педагогическое сопровождение социализации и профессионального самоопределения обучающихся (ПК-5)	Знает	Методы генетики человека, механизмы реализации наследственной информации в онтогенезе, генетические и средовые факторы риска для развития наследственных болезней. Актуальность, теоретическую и практическую значимость изучения генотип-средовых соотношений в процессе социализации обучающихся
	Умеет	Использовать педагогические технологии и современные достижения генетики человека для профессионального самоопределения обучающихся
	Владеет	Методиками, технологиями и приемами обучения. Культурой мышления; мотивацией к осуществлению профессиональной деятельности

### Контроль достижения целей курса

№ п/п	Контролируемые разделы дисциплины	Оценочные средства	
		текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Методы генетики человека. Организация генетического материала. Генетическая регуляция онтогенеза	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	<b>УО-1 Зачет</b> <b>Вопросы к зачету (1-10)</b> <b>УО-1 Экзамен</b> <b>Вопросы к экзамену (1-5)</b>
2	Закономерности наследования признаков. Мутации у человека. Наследственные болезни	УО-1 собеседование ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	<b>УО-1 Зачет</b> <b>Вопросы к зачету (11-19)</b> <b>УО-1 Экзамен</b> <b>Вопросы к экзамену (6-16)</b>
3	Психогенетика. Генетика популяций человека	УО-1 собеседование ПР-1 тест ПР-6 лабораторная работа ПР-7 конспект ПР-11 разноуровневые задачи и задания	<b>УО-1 Экзамен</b> <b>Вопросы к экзамену (17-25)</b>

## Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Код и формулировка компетенции	Этапы формирования компетенции		критерии	показатели
<p style="text-align: center;">ПК-5</p> <p>Способность осуществлять педагогическое сопровождение социализации и профессионального самоопределения обучающихся</p>	<p style="text-align: center;">знает (пороговый уровень)</p>	<p style="text-align: center;">Методы генетики человека, механизмы реализации наследственной информации в онтогенезе, генетические и средовые факторы риска для развития наследственных болезней. Актуальность, теоретическую и практическую значимость изучения генотип-средовых соотношений в процессе социализации обучающихся</p>	<p style="text-align: center;">Знание основных средств передачи информации и приемов ведения дискуссии</p>	<p style="text-align: center;">Способность дать определения основным средствам передачи информации и приемам ведения дискуссии</p>
		<p style="text-align: center;">знание основных понятий по методам научных исследований; знание методов научных исследований в области генетики и определение их принадлежност и к научным направлениям; знает источники информации по методам и подходам к проведению исследований</p>	<p style="text-align: center;">- способность перечислить и раскрыть суть методов научного исследования в области генетики, которые изучил и освоил студент; -способность самостоятельно сформулировать объект предмет и научного исследования; - способность обосновать актуальность выполняемого задания или исследования; -способность перечислить источники информации по методам и подходам к проведению исследований</p>	
	<p style="text-align: center;">умеет (продвинутой)</p>	<p style="text-align: center;">Использовать педагогические технологии и современные</p>	<p style="text-align: center;">Умение направлять и анализировать исследовательс</p>	<p style="text-align: center;">- способность работать с данными каталогов для</p>

		<p>достижения генетики человека для профессионального самоопределения обучающихся</p>	<p>кую работу обучающихся в соответствии с поставленной целью и задачами, определять логику проведения научного исследования в области генетики человека; умение представлять результаты исследований учёных по изучаемой проблеме и собственных исследований</p>	<p>исследования;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- способность найти труды учёных и обосновать объективность применения изученных результатов научных исследований в области генетики человека в процессе организации исследовательской работы обучающихся;</li> <li>- способность изучить научные определения относительно объекта и предмета исследования</li> </ul>
	<p>владеет (высокий)</p>	<p>Методами психогенетических исследований, знанием закономерностей наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Методиками, технологиями и приемами обучения общей биологии с целью осуществления педагогического сопровождения социализации и профессионального самоопределения обучающихся</p>	<p>Владение терминологией предметной области знаний, владение способностью сформулировать задание по научному исследованию, чёткое понимание требований, предъявляемых к содержанию и последовательности исследовательской работы обучающихся</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- способность бегло и точно применять терминологический аппарат предметной области исследования в устных ответах на вопросы и в письменных работах,</li> <li>- способность сформулировать задание по научному исследованию;</li> <li>- способность самостоятельно организовывать исследовательскую работу обучающихся и представлять ее результаты на</li> </ul>



				обсуждение на семинарах, научных конференциях
--	--	--	--	---

**Методические рекомендации, определяющие процедуры оценивания результатов освоения дисциплины «Генетика человека»**

**Промежуточная аттестация студентов.** Промежуточная аттестация студентов по дисциплине «Генетика человека» проводится в соответствии с локальными нормативными актами ДВФУ и является обязательной.

По дисциплине предусмотрены зачет в восьмом семестре в форме собеседования и экзамен в девятом семестре в форме ответов на вопросы экзаменационных билетов.

**Оценочные средства для промежуточной аттестации**

**Вопросы к зачету (восьмой семестр)**

1. Опишите сущность генеалогического метода в генетике человека.
2. Опишите цитогенетический метод в генетике человека.
3. В каких случаях применяется в генетических исследованиях близнецовый метод и что он позволяет выяснить? Дайте определение понятия «коэффициент наследуемости».
4. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Биохимический (онтогенетический) метод.
5. Метод генетики соматических клеток. Молекулярно-генетические методы.
6. Цитогенетика. Строение и классификация хромосом человека. Методы окрашивания хромосом. Хромосомные нарушения и их значение.
7. Какими способами регулируется дифференциальная экспрессия генов? Механизм дифференциальной транскрипции.
8. Что такое матроклинность? Примеры матроклинности у человека. Что

такое ферментативный импринтинг? Привести примеры у человека.

9. Рассмотрите стадии и критические периоды в развитии и их генетическую детерминацию.

10. В чем сущность иммуногенетики и какова ее роль в генетике человека? Наследственный иммунитет. Наследуется ли рак у человека? Ответ обоснуйте.

11. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности. Классические типы наследования у человека.

12. Может ли один ген влиять одновременно на несколько признаков? Ответ обоснуйте. Что такое экспрессивность и пенетрантность гена?

13. Имеются ли у человека признаки, сцепленные с полом? Обоснуйте свой ответ.

14. Генетика иммуноглобулинов. Вариабельность антител. Гистосовместимость. Трансплантация. Работы В.П.Демикова.

15. Наследование групп крови. Всегда ли возможно переливание крови матери ее детям? Ответ обоснуйте. Что такое резус-фактор и как он наследуется?

16. Изменчивость наследственного материала и ее механизмы. Норма реакции. Механизмы генокопирования и фенотипирования. В каких случаях окружающая среда влияет на проявление генотипа?

17. Мутации у человека. Приведите классификацию мутаций по локализации в клетке, по отношению к зачатковому пути.

18. Как влияет загрязнение окружающей среды на наследственность человека? Концепция генетического груза.

19. Перечислите основные физические мутагены. В чем состоит генетическая опасность радиации?

### **Вопросы к экзамену (девятый семестр)**

1. Основные методы генетики человека, их разрешающая способность. В чем особенности генетического изучения человека?

2. Сущность генеалогического и цитогенетического методов в генетике человека.

3. Близнецовый метод исследования генетики человека. Конкордантность и дискордантность. Расчет коэффициента наследуемости по формуле Хольцингера.

4. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Биохимический (онтогенетический) метод.

5. Наследственная программа онтогенеза. Уровни регуляции синтеза белковых продуктов.

6. Законы наследственности. Классические типы наследования у человека.

7. Механизмы взаимодействия генов. Показатели взаимодействия гена и генотипа как системы (экспрессивность, пенетрантность, эффект положения, плейотропное действие гена)

8. Признаки человека, сцепленные с полом, ограниченные и контролируемые полом.

9. Наследование групп крови человека. Системы групп крови ABO, MN, Rh. Клиническое значение групповых антигенов крови.

10. Каковы причины возникновения врожденных и наследственных заболеваний у человека?

11. Моногенные болезни. Принципы классификации. Распространенные и редко встречающиеся заболевания.

12. Полигенные (мультифакториальные) болезни. Классификация, генетическая гетерогенность. Генетические и средовые факторы риска.

13. Хромосомные синдромы. Классификация. Частота. Связь хромосомного дисбаланса с нарушениями развития. Наиболее распространенные и редкие формы.

14. Хромосомные болезни человека. Может ли родиться дочь с трисомией X в результате нерасхождения хромосом в сперматогенезе отца; в оогенезе матери? Обоснуйте свой ответ.

15. Какова цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера? синдрома Дауна? Нарисовать механизм возникновения трисомии по 21-ой хромосоме.

16. Медико-генетическое консультирование. Задачи и показания для проведения консультации. Принципы и этапы консультирования. Пренатальная диагностика.

17. Генетика поведения человека Методы психогенетики. История изучения умственной отсталости и выдающихся способностей.

18. Что изучает генетика поведения? Ф.Гальтон. Его вклад в генетику человека. Назвать методы психогенетики.

19. Понятие об общем интеллекте. Рассказать о результатах генетических исследований интеллекта. Исследования на экспериментальных животных, близнецах, приемных детях. Роль наследственности и среды в формировании интеллекта.

20. Генетическая детерминация метаболизма спирта в организме человека. Механизм генетической предрасположенности к алкоголизму.

21. Генетическая опасность алкоголя и наркотиков. Курение как фактор наследственного риска.

22. Генетический полиморфизм популяций человека. Отбор. Поток генов. Генетический дрейф.

23. Генетические процессы в популяциях человека. Перечислите факторы, влияющие на динамику генотипов в популяции.

24. Генетические различия между группами современных людей. Расы. На основании данных генетики докажите абсурдность расовых теорий.

25. Эволюция человека. Рассказать о механизме гомозиготизации инверсий в процессе эволюции человека.

#### **Задачи к экзамену**

(Быковская, Н.В. Задачи по генетике / Н.В. Быковская, Г.П. Соколов. - Уссурийск: Изд-во ПГСХА, 2009)

**101.** У человека синдактилия (сращение пальцев) и глаукома (нарушение оттока внутриглазной жидкости), приводящая к потере зрения, детерминируются двумя доминантными генами и наследуются независимо. Гетерозиготная по глаукоме, но не имеющая синдактилии женщина вышла замуж за мужчину, имеющего нормальное зрение и гетерозиготного по синдактилии. У них было 8 детей.

1. Сколько типов гамет может образовать мать?
2. Сколько разных генотипов могут иметь дети?
3. Сколько детей могут иметь глаукому и нормальные пальцы?
4. Сколько детей в этой семье могут дать здоровое потомство с нормальными пальцами?
5. Сколько детей в этой семье могут иметь глаукому и синдактилию?

**191.** Серповидноклеточная анемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготные особи умирают обычно до полового созревания, гетерозиготные жизнеспособны, анемия у них чаще всего проявляется субклинически. Малярийный плазмодий не может использовать для своего питания гемоглобин у таких лиц. Поэтому люди, имеющие эту форму гемоглобина, не болеют малярией.

1. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака?
2. Какова вероятность рождения детей, неустойчивых к малярии, в семье, где оба родителя устойчивы к малярии?

**206.** Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, другой в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих тёмные зубы, родились мальчик и девочка, оба с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребёнка без аномалии, если взять во внимание, что тёмные зубы

матери обусловлены геном, сцепленным с X-хромосомой, а тёмные зубы отца – аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.

**212.** У людей одна из форм дальтонизма обусловлена сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Способность ощущать вкус фенилтиокарбамида обусловлена аутосомным доминантным геном. Женщина с нормальным зрением, но ощущающая вкус фенилтиокарбамида, вышла замуж за дальтоника, неспособного ощущать вкус фенилтиокарбамида. У них было две дочери, не страдающие дальтонизмом, но ощущающие вкус фенилтиокарбамида, а двое не ощущали. Определите вероятные генотипы родителей и детей.

**215.** Женщина – правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину – правшу голубоглазого дальтоника, У них родилась дочь – левша и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в этой семье будет левшой и страдать дальтонизмом, если известно, что карий цвет глаз и умение владеть преимущественно правой рукой – доминантные аутосомные не сцепленные между собой признаки, а дальтонизм – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак? Какой цвет глаз возможен у больных детей?

**241.** В Северной Каролине изучали появление в некоторых семьях лиц, характеризующихся недостатком фосфора в крови. Это явление было связано с заболеванием специфической формой рахита, не поддающееся лечению витамином Д. В потомстве от браков 14 мужчин, больных этой формой рахита со здоровыми женщинами родилось 21 дочь и 16 сыновей. Все дочери страдали недостатком фосфора в крови, а все сыновья были здоровы, какова генетическая обусловленность этого заболевания? Чем оно отличается от случая с гемофилией?

**243.** Женщина с нормальным зрением, родители которой имели тоже нормальное зрение, выходит замуж за мужчину с нормальным зрением. От этого брака родилась дочь с нормальным зрением и сын – дальтоник. И дочь и сын вступили в брак с нормальными в отношении зрения людьми. У дочери

родилось два сына, один из которых оказался дальтоником. Все дети сына – три мальчика и две девочки – были нормальными по зрению. Каковы генотипы всех упомянутых лиц? Какое зрение может быть у правнуков, если в дальнейшем все партнёры в браках будут иметь нормальное зрение?

**245.** Женщина с группой крови *A* и нормальная по свёртываемости крови (здоровая) выходит замуж за здорового мужчину с группой крови *B*. От этого брака родилось три ребёнка: Катя – здоровая, с группой крови *A*; Витя – здоровый с группой крови *O*; Глеб – гемофилик, с группой крови *A*. Известно, что родители женщины были здоровы, их группы крови *A* и *B*, соответственно. Объясните, от кого Глеб унаследовал гемофилию. Определите генотипы всех членов семьи.

**247.** Здоровый (не гемофилик) мужчина с группой крови *AB* женился на здоровой женщине с группой крови *O*, отец которой страдал гемофилией. Какие фенотипы можно ожидать в потомстве этих супругов и с какой относительной частотой?

**269.** Родители имеют II и III группы крови. У них родился ребёнок с I группой крови и серповидноклеточной анемией (наследование аутосомное с неполным доминированием, несцепленное с группами крови). Определите вероятность рождения больных детей с IV группой крови.

**333.** У человека имеется несколько форм наследственной близорукости. Умеренная форма (от  $-2,0$  до  $-4,0$ ) и высокая (выше  $-5,0$ ) передаются как аутосомные доминантные не сцепленные между собой признаки (А.А. Малиновский, 1970). В семье, где мать была близорукой, а отец имел нормальное зрение, родилось двое детей: дочь и сын. У дочери оказалась умеренная форма близорукости, а у сына – высокая. Какова вероятность рождения следующего ребёнка в семье без аномалии, если известно, что у матери близорукостью страдал только один из родителей? Следует иметь в виду, что у людей, имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна – высокая.

**368.** От браков белых и негров рождаются мулаты. Анализ потомства большого числа браков между мулатами обнаружил расщепление 1 : 4 : 6 : 4 : 1. Фенотипически это были чёрные, белые, темные и светлые мулаты. Определите количество генов, обуславливающих окраску кожи, характер их взаимодействия и генотипы родителей и потомков.

**372.** Рост человека контролируется несколькими парами не сцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов (Ш. Ауэрбах, 1969), то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, самые высокие – все доминантные гены и рост – 180 см.

1. Определите рост людей, гетерозиготных по всем трём парам генов роста.

2. Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

**373.** У человека различия в цвете кожи обусловлены, в основном, двумя парами независимо расщепляющихся генов: *BBCC* – черная кожа, *bbcc* – белая кожа. Любые три аллели чёрной кожи дают тёмную кожу, любые два смуглую и один светлую. Каковы генотипы следящих родителей:

1. Оба смуглые и имеют одного ребёнка чёрного и одного белого.

2. Оба чёрные и имеют белого ребёнка.

3. Оба смуглые, все дети тоже смуглые.

4. Один смуглый, другой – светлый; из большого числа детей  $\frac{3}{8}$  смуглых,  $\frac{3}{8}$  светлых,  $\frac{1}{8}$  тёмных и  $\frac{1}{8}$  белых.

**387.** Черепно-лицевой дизостоз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по данному гену, а другой нормален в отношении анализирующего признака.



**388.** Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость – рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления обеих аномалий одновременно у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам генов.

**404.** У человека ген, определяющий резус–фактор, сцеплен с геном, определяющим форму эритроцитов, расстояние между генами – 3 морганиды. Резус–положительность и эллиптоцитоз (эритроциты эллиптической формы) определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус–положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз – от другого. Второй супруг резус–отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентное соотношение вероятных генотипов и фенотипов детей в семье.

**407.** Допустим, что сцепленные гены *C* и *B* дают 20% перекрёста, а сцепленные гены *D* и *M* дают 40% перекрёста, и что *C* и *B* находятся в одной паре хромосом, а *D* и *M* – в другой паре. Определите, с какой частотой будут образовываться гаметы у организма *CcBbDdMm* в фазах притяжения и отталкивания.

**408.** Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с полом. Расстояние между этими генами в X–хромосоме 9,8 морганид; а) девушка, отец которой страдал одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака; б) женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец гемофилией, вступает в брак с женщиной, страдающей обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения детей в этой семье одновременно с обеими аномалиями.

**446.** У человека ген, определяющий синдром дефекта ногтей и коленной чашечки, и ген, определяющий группы крови по системе АВО, сцеплены

между собой и находятся на расстоянии 10 морганид. Ген, определяющий резус-фактор и ген эллиптоцитоза находятся в другой хромосоме на расстоянии 3 морганид. Синдром дефекта ногтей, эллиптоцитоз и резус-положительность наследуются по доминантному типу.

1. Один супруг гетерозиготен по всем анализируемым признакам и имеет IV группу крови. Синдром дефекта ногтей он унаследовал от отца вместе с геном II группы крови. Второй супруг гомозиготен по всем рецессивным генам и имеет I группу крови. Определите вероятные фенотипы потомства от этого брака.

2. Один супруг гетерозиготен по синдрому дефекта ногтей, имеет IV группу крови, отрицательный резус, эритроциты нормальной формы. Известно, что его отец не страдал дефектом ногтей и имел III группу крови. Второй супруг имеет нормальное строение ногтей, I группу крови, а по резус-фактору и эллиптоцитозу гетерозиготен. Мать его была резус-положительной и с эллиптоцитозом. Рассчитайте вероятные фенотипы детей в семье.

**447.** У человека ген гемофилии и ген цветовой слепоты расположены в X-хромосоме на расстоянии 9,8 морганид. Оба гена рецессивны. Ген синдрома дефекта ногтей и коленной чашечки находится в аутосоме, а на расстоянии 10 морганид от него находится ген, определяющий группу крови по системе ABO. Ген синдрома дефекта ногтей и коленной чашечки – доминантный ген.

1. Женщина с IV группой крови и гетерозиготная по остальным анализируемым признакам выходит замуж за мужчину с I группой крови и нормального по остальным анализируемым признакам. Определите вероятность рождения детей в семье без анализируемых заболеваний и их группы крови, если известно, что отец женщины страдал гемофилией и цветовой слепотой, имел дефект ногтей и II группу крови.

2. Женщина со II группой крови и гетерозиготная по остальным анализируемым признакам выходит замуж за мужчину с III группой крови,

дальтоники и нормального по остальным анализируемым признакам. Определите вероятность рождения в семье детей без анализируемых заболеваний и их группы крови, если известно, что у матерей супругов была I группа крови и обе они страдали только цветовой слепотой.

**473.** В одном городе среди 25000 новорождённых зарегистрировано 2 больных фенилкетонурией, которая наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите число гетерозигот по этому гену среди новорождённых.

**481.** Вычислите частоты генотипов  $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$  (в %), если гомозиготные особи –  $aa$  составляют в популяции 1%.

**527.** По данным работы Т. Широких, частота встречаемости лиц с различными группами крови в системе АВО в Приморском крае несколько отличается от средней по России и распределена следующим образом.

I группа	( $I^O I^O$ )	– 33,5%
II -//-	( $I^A I^A$ или $I^A I^O$ )	– 37,8%
III -//-	( $I^B I^B$ или $I^B I^O$ )	– 20,6%
IV -//-	( $I^A I^B$ )	– 8,1%

Определите частоты аллелей  $I^O$ ,  $I^A$ ,  $I^B$ , частоты гомозигот и гетерозигот указанных групп крови в популяции Приморского края.

**533.** Пробанд страдает лёгкой формой серповидноклеточной анемии. Мать и бабушка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии, остальные сибсы матери и её отец здоровы. У жены пробанда есть сестра, больная лёгкой формой анемии, вторая сестра умерла от анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того известно, что у отца было два брата и сестра с лёгкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерли от серповидноклеточной анемии. Определите вероятность рождения детей с тяжёлой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за мужчину, который тоже страдает лёгкой формой серповидноклеточной анемии.

**537.** Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат нормален. Этот синдром был у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка

пробанда по линии отца с синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет трёх братьев и четырёх сестёр, из них два брата и две сестры с синдромом ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.

**539.** Роза и Алла – родные сестры, и обе, как и их родители, страдают ночной слепотой. У них есть ещё сестра с нормальным зрением, а также сестра и брат, страдающие ночной слепотой. Роза и Алла вышли замуж за мужчин с нормальным зрением. У Аллы было две девочки и четыре мальчика, страдающих ночной слепотой. У Розы – два сына и дочь с нормальным зрением и ещё один сын, страдающий ночной слепотой.

1. Определите генотипы Розы и Аллы, их родителей и всех детей.

2. Какова вероятность появления у Розы и Аллы внуков, страдающих ночной слепотой, при условии, что все их дети вступят в брак с лицами, нормальными в отношении зрения?

### **Образец экзаменационного билета по дисциплине**

#### **Генетика человека**

#### **Экзаменационный билет №**

1. Сущность генеалогического и цитогенетического методов в генетике человека.

2. Моногенные болезни. Принципы классификации. Распространенные и редко встречающиеся заболевания.

3. Генетическая детерминация метаболизма спирта в организме человека. Механизм генетической предрасположенности к алкоголизму.

4. Задача.

Экзаменационный билет состоит из трех вопросов, первый вопрос по разделу «Методы генетики человека. Организация генетического материала. Генетическая регуляция онтогенеза». Второй вопрос по разделу

«Закономерности наследования признаков. Мутации у человека. Наследственные болезни». Третий - по разделу «Психогенетика. Генетика популяций человека». Четвёртый вопрос – задача. Решение задачи говорит о том, что студент может применить теоретические знания на практике, так как понимает суть теоретического материала и владеет алгоритмами решения типовых генетических задач.

### Критерии выставления оценки студенту на зачете и экзамене по дисциплине «Генетика человека»

Баллы (рейтинговой оценки)	Оценка зачета/ экзамена (стандартная)	Требования к сформированным компетенциям
$\geq 86\%$	<i>«зачтено»/ «отлично»</i>	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.
$\geq 76\%$	<i>«зачтено»/ «хорошо»</i>	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.
$\geq 61\%$	<i>«зачтено»/ «удовлетворительно»</i>	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.

$\leq 61\%$	<i>«не зачтено»/ «неудовлетворительно»</i>	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.
-------------	--	---

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

Текущая аттестация по дисциплине «Генетика человека» проводится в форме контрольных мероприятий (УО-1 собеседование, ПР-1 тест, ПР-6 лабораторная работа, ПР-7 конспект, ПР-11 разноуровневые задачи и задания) по оцениванию фактических результатов обучения студентов и осуществляется 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.

### **Оценочные средства для текущей аттестации**

В качестве текущей аттестации по дисциплине «Генетика человека» используются следующие оценочные средства:

#### **Тест для текущей аттестации к разделу 3 «Психогенетика. Генетика популяций человека»**

##### **1. Какое заболевание не относится к хромосомным?**

- А) синдром Дауна;
- б) синдром Патау;
- в) синдром Клайнфельтера;
- г) синдром Марфана.

**2. Причиной болезни Дауна является**

- а) лишняя 21-ая хромосома;
- б) отсутствие 21-ой хромосомы;
- в) лишняя 3-я хромосома;
- г) лишняя 22 хромосома.

**3. Вклад генетических факторов в подверженность маниакально-депрессивному психозу равен**

- а) 46%;
- б) 76%;
- в) 70%;
- г) 50%.

**4. Распространенность аутизма равна**

- а) 0,02%;
- б) 1%;
- в) 5%;
- г) 3%.

**5. Распространенность шизофрении среди населения равна**

- а) 10%;
- б) 0,5%;
- в) 50%;
- г) 1%.

**6. Двухфакторная теория интеллекта Ч.Спирмена включает в себя два вида факторов**

- а) общие и специфические;
- б) главные и второстепенные;
- в) вербальные и невербальные;

г) кристаллические и флюидные.

**7. Распространенность эпилепсии среди населения равна**

- а) 1%;
- б) 0,5%;
- в) 10%;
- г) 20%.

**8. Коэффициент наследуемости когнитивных способностей в среднем равен**

- а) 50%;
- б) 41%;
- в) 100%;
- г) 70%.

**9. Какое максимальное количество отцовских хромосом может содержать сперматозоид человека?**

- а) 23 хромосомы;
- б) 46 хромосом;
- в) 15 хромосом;
- г) 20 хромосом.

**10. С каким числом хромосом в каждом получатся сперматозоиды из одного сперматогония, имеющего 46 хромосом?**

- а) С 92 хромосомами;
- б) С 46 хромосомами;
- в) С 23 хромосомами;
- г) С диплоидным набором хромосом.

**11. Как много разных типов спермы с разными комбинациями хромосом может получиться, если организм имеет 23 пары хромосом?**

- а)  $2^{23}$
- б)  $2^{46}$
- в) 46
- г) 23.



**12. Сколько яйцеклеток получится из 4000 оогониев в процессе оогенеза?**

- а) 8000
- б) 16000
- в) 4000
- г) 2000.

**13. Какие две стадии профазы I мейоза, противоположны по процессам, в них протекающим?**

- а) Лептотена и зиготена;
- б) Зиготена и диакинез;
- в) Лептотена и диакинез;
- г) Зиготена и пахитена.

**14. Каков хромосомный набор сперматоцитов I-го порядка?**

- а) гаплоидный;
- б) одинарный;
- в) тетраплоидный;
- г) диплоидный.

**Задание 1 к занятию «Генеалогический метод анализа родословных человека и близнецовый метод» раздела 1 «Методы генетики человека.**

**Организация генетического материала. Генетическая регуляция онтогенеза»**

**Решение задач: №№ 534, 542, 543.**

(Быковская, Н.В. Задачи по генетике / Н.В. Быковская, Г.П. Соколов. - Уссурийск: Изд-во ПГСХА, 2009)

**534.** Пробанд и его пять братьев здоровы. Мать и отец пробанда глухонемые. Два дяди и тетка со стороны отца также глухонемые, со стороны матери четыре тётки и дядя здоровы и одна тётка и один дядя глухонемые. Бабушка и дедушка по материнской линии здоровы, бабушка и дедушка с отцовской стороны – глухонемые. Бабушка со стороны отца имеет двух

братьев, один из которых здоров, другой – глухонемой и пять сестёр, две из которых глухонемые. Мать и отец бабушки со стороны отца здоровы, мать и отец бабушки со стороны отца – глухонемые. Определите вероятность рождения глухонемых детей в семье пробанда, если он вступит в брак с нормальной в отношении глухонемоты женщиной, происходящей из благополучной по этому заболеванию семьи.

**542.** Пробанд – юноша, страдающий глухотой. Его сестра с нормальным слухом. Мать и отец пробанда также с нормальным слухом. У матери пробанда пять сестёр с нормальным слухом и один брат глухой. Три сестры матери пробанда замужем за здоровыми мужчинами. У одной сестры матери пробанда здоровая дочь, у второй – здоровый сын, у третьей – здоровая дочь и глухой сын. Бабушка пробанда по линии матери здорова, ее муж здоров. У бабушки пробанда по линии матери три здоровые сестры, один здоровый и один глухой брат. Здоровые сестры бабушки по линии матери имели здоровых мужей, а здоровый брат женат на здоровой женщине. У первой сестры бабушки пробанда четыре здоровые дочери и один глухой сын. У второй сестры бабушки здоровая дочь и глухой сын. У третьей сестры бабушки здоровая дочь, один здоровый и один глухой сын. Отец и мать бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения глухих детей в семье пробанда при условии, что его жена будет иметь такой же генотип, как и мать пробанда.

**543.** Пробанд – девушка, имеющая нормальное строение пальцев. Ее мать и отец также с нормальным строением пальцев. У отца пробанда есть сестра с брахидактилией и брат с нормальным строением пальцев. Тётя пробанда по линии отца, имеющая брахидактилию, состоит в браке с мужчиной, нормальным по анализируемому признаку. Их сын с брахидактилией. Бабушка пробанда по линии отца с брахидактилией, дедушка без аномалии. У бабушки пробанда по линии отца была сестра тоже с брахидактилией. Прадедушка и прабабушка (отец и мать бабушки пробанда по линии отца) с брахидактилией. Прадедушка был женат дважды. Его

вторая жена без брахидактилии. От второго брака у прадедушки было две дочери без аномалии и четыре сына с брахидактилией. Все дети прадедушки от второго брака были женаты или замужем за лицами, не имеющими аномалий. У одной дочери было две девочки и мальчик без аномалий, у второй дочери – мальчик без аномалий, у одного сына – девочка с брахидактилией, у второго сына – одна нормальная девочка и две девочки – близнецы с брахидактилией. У двух остальных сыновей – по одному мальчику без аномалии.

Определите вероятность рождения детей без аномалии в семье пробанда при условии, если девушка вступит в брак с таким же по генотипу мужчиной, как она сама.

**Задание 2 к занятию «Моногибридные и дигибридные скрещивания, полное и неполное доминирование» раздела 2 «Закономерности наследования признаков. Мутации у человека. Наследственные болезни»**

**Решение задач №№ 51, 66, 75, 78, 94, 101, 162-167, 192**

(Быковская, Н.В. Задачи по генетике / Н.В. Быковская, Г.П. Соколов. - Уссурийск: Изд-во ПГСХА, 2009)

**51.** Мужчина, гетерозиготный по гену А, имеет уменьшенные глазные яблоки. Рецессивный аллель а в гомозиготном состоянии обуславливает слепоту вследствие отсутствия глазных яблок. Мужчина женится на женщине, имеющей нормально развитые глазные яблоки. У них родилось 8 детей.

1. Сколько типов гамет может образовать мужчина?
2. Сколько разных генотипов могут иметь дети от этого брака?
3. Сколько детей от этого брака могут иметь нормальные глаза?
4. Сколько детей могут иметь уменьшенные глазные яблоки?
5. Сколько детей из восьми могли бы быть слепыми, если бы мать была также гетерозиготной по данному гену?

**66.** Один из видов анемии (талассемия или анемия Кули) наследуется как не полностью доминантный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертельным исходом в 90 – 95% случаев, у гетерозигот анемия Кули проходит в относительно легкой форме. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из супругов страдает легкой формой талассемии, а другой нормален в отношении анализируемого признака? Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают лёгкой формой талассемии?

**75.** У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

1. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

2. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребёнок. Определите генотипы родителей.

**78.** Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцевые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка – альбиноса?

**94.** У человека признаки – умение владеть правой рукой и близорукое зрение – являются доминантными по отношению к умению владеть левой рукой и нормальному зрению. Гетерозиготный близорукий левша вступает в брак с нормальной по обоим признакам женщиной, гетерозиготной по праворукости. У них было 8 детей.

1. Сколько типов гамет может образоваться у мужчины? у женщины?

2. Сколько разных генотипов могут иметь дети, родившиеся от этого брака?

3. Сколько детей могли быть близорукими правшами?

4. Сколько детей могут иметь близорукое зрение и быть левшами?

5. Сколько разных фенотипов могут иметь дети, родившиеся от этого брака?

**101.** У человека синдактилия (сращение пальцев) и глаукома (нарушение оттока внутриглазной жидкости), приводящая к потере зрения, детерминируются двумя доминантными генами и наследуются независимо. Гетерозиготная по глаукоме, но не имеющая синдактилии женщина вышла замуж за мужчину, имеющего нормальное зрение и гетерозиготного по синдактилии. У них было 8 детей.

1. Сколько типов гамет может образовать мать?
2. Сколько разных генотипов могут иметь дети?
3. Сколько детей могут иметь глаукому и нормальные пальцы?
4. Сколько детей в этой семье могут дать здоровое потомство с нормальными пальцами?
5. Сколько детей в этой семье могут иметь глаукому и синдактилию?

**162.** Фенилкетонурия и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведёт к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Успехи современной медицины позволяют избежать тяжёлых последствий нарушений обмена фенилаланина.

1. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?
2. Определите вероятность рождения больных фенилкетонурией и надежды на выживание младенцев в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам признаков.

**163.** Заболевание фруктозурия проявляется в двух формах. Одна протекает без клинических выраженных симптомов, вторая ведёт к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные несцепленные между собой (гены находятся в разных парах хромосом) признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в своё время прошёл успешно курс лечения второй формы

фруктозурии, но гетерозиготен по бессимптомной её форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

**164.** Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая – рецессивным, тоже аутосомным, несцепленным с предыдущим геном.

1. Какова вероятность рождения ребёнка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

2. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один из родителей гетерозиготен по обоим парам патологических генов, а другой нормален в отношении зрения и гомозиготен по обоим парам генов?

**165.** Полидактилия, близорукость и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные аутосомные признаки. Гены всех трёх признаков находятся в разных парах хромосом.

1. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают всеми тремя недостатками и гетерозиготны по всем трём парам генов?

2. Определите вероятность рождения детей без аномалий в семье, где бабушка по материнской линии была шестипалой, а дедушка – близорукий. В отношении других признаков они нормальны. Их дочь унаследовала от родителей обе аномалии. У бабушки по отцовской линии кисти рук и зрение были нормальными, но отсутствовали малые коренные зубы. Дедушка был нормален в отношении всех трёх признаков. Их сын унаследовал аномалию матери.

**166.** Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека наследуются как аутосомные рецессивные несцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти также может передаваться как рецессивный признак, несцепленный с катарактой и глухонемотой.

1. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по всем трём парам генов?

2. Какова вероятность рождения детей с тремя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемой и гетерозиготен по третьему признаку, а второй супруг гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием резцов и клыков в верхней челюсти?

**167.** Катаракта имеет несколько разных наследственных форм. Большинство из них наследуются как доминантные аутосомные признаки, некоторые – как рецессивные аутосомные несцепленные признаки. Какова вероятность рождения детей с аномалией, если оба родителя страдают доминантно наследующейся её формой (гетерозиготны по ней) и ещё гетерозиготны по двум рецессивным формам катаракты?

**192.** Серповидноклеточная анемия и талассемия наследуются как два признака с неполным доминированием: гены не сцеплены между собой и находятся в аутосомах. У гетерозигот по серповидноклеточной анемии, так же как и у гетерозигот по талассемии, заболевание не носит выраженной клинической картины. Во всех случаях носители гена талассемии или серповидноклеточной анемии устойчивы к малярии. У двойных гетерозигот (гибриды по обеим парам анализируемых признаков) развивается микродрепаноцитарная анемия. Гомозиготы по серповидно–клеточной анемии и талассемии в подавляющем большинстве случаев умирают в детстве. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидноклеточной анемии, но нормален по талассемии, а второй – гетерозиготен по талассемии, но нормален в отношении серповидноклеточной анемии.

**Задание 3 к занятию «Сцепленное наследование и кроссинговер»  
раздела 2 «Закономерности наследования признаков. Мутации у  
человека. Наследственные болезни»**

**Решение задач: №№ 404, 408, 446, 447, 453, 454.**

(Быковская, Н.В. Задачи по генетике / Н.В. Быковская, Г.П. Соколов. - Уссурийск: Изд-во ПГСХА, 2009)

**404.** У человека ген, определяющий резус-фактор, сцеплен с геном, определяющим форму эритроцитов, расстояние между генами – 3 морганиды. Резус-положительность и эллиптоцитоз (эритроциты эллиптической формы) определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз – от другого. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентное соотношение вероятных генотипов и фенотипов детей в семье.

**408.** Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с полом. Расстояние между этими генами в X-хромосоме 9,8 морганид; а) девушка, отец которой страдал одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака; б) женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец гемофилией, вступает в брак с мужчиной, страдающим обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения детей в этой семье одновременно с обеими аномалиями.

**446.** У человека ген, определяющий синдром дефекта ногтей и коленной чашечки, и ген, определяющий группы крови по системе АВО, сцеплены между собой и находятся на расстоянии 10 морганид. Ген, определяющий резус-фактор и ген эллиптоцитоза находятся в другой хромосоме на расстоянии 3 морганид. Синдром дефекта ногтей, эллиптоцитоз и резус-положительность наследуются по доминантному типу.

3. Один супруг гетерозиготен по всем анализируемым признакам и имеет IV группу крови. Синдром дефекта ногтей он унаследовал от отца вместе с геном II группы крови. Второй супруг гомозиготен по всем ре-



цессивным генам и имеет I группу крови. Определите вероятные фенотипы потомства от этого брака.

4. Один супруг гетерозиготен по синдрому дефекта ногтей, имеет IV группу крови, отрицательный резус, эритроциты нормальной формы. Известно, что его отец не страдал дефектом ногтей и имел III группу крови. Второй супруг имеет нормальное строение ногтей, I группу крови, а по резус-фактору и эллиптоцитозу гетерозиготен. Мать его была резус-положительной и с эллиптоцитозом. Рассчитайте вероятные фенотипы детей в семье.

**447.** У человека ген гемофилии и ген цветовой слепоты расположены в X-хромосоме на расстоянии 9,8 морганид. Оба гена рецессивны. Ген синдрома дефекта ногтей и коленной чашечки находится в аутосоме, а на расстоянии 10 морганид от него находится ген, определяющий группу крови по системе ABO. Ген синдрома дефекта ногтей и коленной чашечки – доминантный ген.

3. Женщина с IV группой крови и гетерозиготная по остальным анализируемым признакам выходит замуж за мужчину с I группой крови и нормального по остальным анализируемым признакам. Определите вероятность рождения детей в семье без анализируемых заболеваний и их группы крови, если известно, что отец женщины страдал гемофилией и цветовой слепотой, имел дефект ногтей и II группу крови.

4. Женщина со II группой крови и гетерозиготная по остальным анализируемым признакам выходит замуж за мужчину с III группой крови, дальтоника и нормального по остальным анализируемым признакам. Определите вероятность рождения в семье детей без анализируемых заболеваний и их группы крови, если известно, что у матерей супругов была I группа крови и обе они страдали только цветовой слепотой.

**453.** Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью доминантным аутосомным геном, на расстоянии 10 морганид от него находится локус групп крови ABO. Один из супругов имеет II группу крови,

страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с I группой крови и не имел аномалий, а мать – с IV группой крови имела обе аномалии. Супруг, имеющий III группу крови, нормален в отношении дефекта ногтей и коленной чашечки и гомозиготен по обоим парам анализируемых генов. Определите вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дефектом ногтей и коленной чашечки и возможные группы крови.

**454.** Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживающими кроссинговера) генами. Однако сцепленными могут быть необязательно гены указанных аномалий, но и ген катаракты с геном нормального строения кисти.

1. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию – от отца. Её муж нормален в отношении обоих признаков. Чего скорее можно ожидать у их детей: одновременного появления катаракты и полидактилии, отсутствия обоих признаков или наличие только одной аномалии – катаракты или полидактилии?

2. Какое потомство можно ожидать в семье, где муж нормален, а жена гетерозиготна по обоим признакам, если известно, что мать жены страдала обеими аномалиями, а её отец был нормален?

3. Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, гетерозиготных по обоим признакам, если известно, что матери супругов страдали обеими аномалиями, а отцы – только полидактилией?

**Задание 4 к занятию «Наследование групп крови у человека»  
раздела 2 «Закономерности наследования признаков. Мутации у  
человека. Наследственные болезни»**

**Решение задач: №№ 245, 247, 256, 274 269, 271, 273.**

(Быковская, Н.В. Задачи по генетике / Н.В. Быковская, Г.П. Соколов. - Уссурийск: Изд-во ПГСХА, 2009)

**245.** Женщина с группой крови *A* и нормальная по свёртываемости крови (здоровая) выходит замуж за здорового мужчину с группой крови *B*. От этого брака родилось три ребёнка: Катя – здоровая, с группой крови *A*; Витя – здоровый с группой крови *O*; Глеб – гемофилик, с группой крови *A*. Известно, что родители женщины были здоровы, их группы крови *A* и *B*, соответственно. Объясните, от кого Глеб унаследовал гемофилию. Определите генотипы всех членов семьи.

**247.** Здоровый (не гемофилик) мужчина с группой крови *AB* женился на здоровой женщине с группой крови *O*, отец которой страдал гемофилией. Какие фенотипы можно ожидать в потомстве этих супругов и с какой относительной частотой?

**256.** У родителей со второй группой крови родился сын, с первой группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдали этой болезнью. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с *X*-хромосомой признак.

**274.** Женщина с группой крови *B*, не способная ощущать вкус фенилтиокарбамида (ФТК) имеет трёх детей:

один с группой крови *A*, ощущает вкус ФТК;

один с группой крови *B*, ощущает вкус ФТК;

один с группой крови *AB*, не способен ощущать вкус ФТК.

Что вы можете сказать о генотипах матери и отца этих детей? (неспособность ощущать вкус ФТК – рецессивный признак).

**269.** Родители имеют II и III группы крови. У них родился ребёнок с I группой крови и серповидноклеточной анемией (наследование аутосомное с неполным доминированием, несцепленное с группами крови). Определите вероятность рождения больных детей с IV группой крови.

**271.** В семье, где жена имеет I группу крови, а муж – IV, родился сын – дальтоник с III группой крови. Оба родителя различают цвета нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы

крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

**273.** У фермера было два сына. Первый родился, когда фермер был ещё молод. Он вырос красивым сильным юношей, которым отец очень гордился. Второй, родившийся много позже, рос болезненным ребёнком и соседи убеждали фермера подать иск в суд для установления отцовства. Основанием для иска должно быть то, что являясь отцом такого сильного юноши, каким был его первый сын, фермер не мог быть отцом такого слабого создания, как второй. Группы крови были таковы:

фермер – 0 – M;

мать – AB – N;

1 сын – A – N;

2 сын – B – MN.

Можно ли на основании этих данных считать, что оба юноши действительно являются сыновьями этого человека?

### **Задание 5 к занятию «Генетические процессы в популяциях»**

#### **раздела 3 «Психогенетика. Генетика популяций человека»**

**Решение задач: №№ 509, 513, 514, 515.**

(Быковская, Н.В. Задачи по генетике / Н.В. Быковская, Г.П. Соколов. - Уссурийск: Изд-во ПГСХА, 2009)

**509.** Врождённый вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность 25%. Заболевание встречается с частотой 6 : 10000. Определите число гомозиготных особей по рецессивному гену.

**513.** Среди 1100 обследованных японцев (жителей Токио), группами крови MM, MN и NN обладали соответственно 356, 519 и 225 человек. Рассчитайте частоты аллелей и теоретически ожидаемые в соответствии с законом Харди–Вайнберга частоты генотипов. Используя критерий  $\chi^2$ , определите, достоверно ли различаются теоретически ожидаемые и наблюдаемые частоты.

**514.** В популяции частота дальтонизма (т.е. неспособности различать зеленый и красный цвета) составляет среди мужчин 0,08. Этот дефект обусловлен сцепленным с полом рецессивным геном. Каковы ожидаемые частоты трёх генотипов (*DD*, *Dd* и *dd*) у женщин? Во сколько раз чаще встречается дальтонизм у мужчин, чем у женщин?

**515.** Болезнь Тэя–Сакса обусловлена аутосомным рецессивным геном. Характерные симптомы этой болезни – умственная отсталость и слепота; смерть наступает в возрасте около четырёх лет. Частота заболевания среди новорожденных составляет около 10 на 1 млн. Исходя из равновесия Харди–Вайнберга, рассчитайте частоты аллелей и гетерозигот.

#### **Критерии оценки заполнения таблиц:**

«Отлично» – выдержана краткость, ясная и четкая структуризация материала, содержательная точность.

«Хорошо» – выдержана краткость, ясная и четкая структуризация материала, содержательная точность, отсутствие оригинальности обработки авторского текста. Таблица составлена в соответствии с требованиями оформления.

«Удовлетворительно» – не выдержана краткость изложения материала, нарушена логика изложения материала, есть содержательные неточности. Таблица составлена с нарушениями требований оформления.

«Неудовлетворительно» – не выдержана краткость изложения, логика изложения материала не соответствует тексту источника, много содержательных неточностей. Таблица составлена с нарушениями требований оформления.

#### **Критерии оценки доклада, сообщения, в том числе выполненных в форме презентаций:**

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, статистические сведения, информация нормативно-правового характера. Студент знает и владеет навыком самостоятельной исследовательской работы по теме исследования; 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. Продемонстрированы исследовательские умения и навыки. 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.

60-50 баллов - если работа представляет собой пересказанный или полностью переписанный исходный текст без каких бы то ни было комментариев, анализа. Не раскрыта структура и теоретическая составляющая темы. Допущено три или более трех ошибок в смысловом содержании раскрываемой проблемы, в оформлении работы.

### **Критерии оценки (устный ответ - собеседование)**

100-85 баллов - если ответ показывает прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать

аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа; умение приводить примеры современных проблем изучаемой области.

85-76 - баллов - ответ, обнаруживающий прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе.

75-61 - балл - оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании процессов изучаемой предметной области, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа; неумение привести пример развития ситуации, провести связь с другими аспектами изучаемой области.

60-50 баллов - ответ, обнаруживающий незнание процессов изучаемой предметной области, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа; незнание современной проблематики изучаемой области.

### **Критерии оценки (письменный ответ)**

100-86 баллов - если ответ показывает глубокое и систематическое знание всего программного материала и структуры конкретного вопроса, а

также основного содержания и новаций лекционного курса по сравнению с учебной литературой. Студент демонстрирует отчетливое и свободное владение концептуально-понятийным аппаратом, научным языком и терминологией соответствующей научной области. Знание основной литературы и знакомство с дополнительно рекомендованной литературой. Логически корректное и убедительное изложение ответа.

85-76 - баллов - знание узловых проблем программы и основного содержания лекционного курса; умение пользоваться концептуально-понятийным аппаратом в процессе анализа основных проблем в рамках данной темы; знание важнейших работ из списка рекомендованной литературы. В целом логически корректное, но не всегда точное и аргументированное изложение ответа.

75-61 - балл - фрагментарные, поверхностные знания важнейших разделов программы и содержания лекционного курса; затруднения с использованием научно-понятийного аппарата и терминологии учебной дисциплины; неполное знакомство с рекомендованной литературой; частичные затруднения с выполнением предусмотренных программой заданий; стремление логически определенно и последовательно изложить ответ.

60-50 баллов - незнание, либо отрывочное представление о данной проблеме в рамках учебно-программного материала; неумение использовать понятийный аппарат; отсутствие логической связи в ответе.