

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Шуматов Валентин Борисович

Должность: Ректор

Дата подписания: 01.04.2022 15:45:35

Уникальный программный ключ:

1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec0196fba794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Утверждаю:

Директор

Института сестринского образования

канд. мед наук, доцент

Догадина Н.А.

« 15 » мая 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

название учебной дисциплины

Специальность 33.02.01 Фармация

(шифр-наименование специальности)

Квалификация выпускника Фармацевт

Нормативный срок освоения программы – 3 года 10 месяцев

(по ФГОС)

Форма обучения Очно-заочная

(очная, заочная, очно-заочная)

Владивосток

Рабочая программа дисциплины разработана на основе:

1. Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) по специальности 33.02.01 Фармация
 2. Учебного плана - Рабочий учебный план специальность 33.02.01 Фармация ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.
- Примерной образовательной программы - не предусмотрено

Организация разработчик:
ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России

Разработчики:
Солодкова О.А.,
Зенкина В.Г.,
Агибалова А.А.

Рабочая программа рекомендована учебно-методическим советом по специальностям СПО 33.02.01 Фармация от « 15 » 03. 2021 г, Протокол № 9
Председатель учебно-методического совета
ФНО.....*Н.А. Догадина*.....Н.А. Догадина
Программа утверждена ~~учетным~~ Советом Протокол № 5/20-21
«26» 03. 2021 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
5. КОМПЛЕКТ КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (КОС)	15

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ **Генетика человека с основами медицинской генетики**

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин (ОП.04.) основной профессиональной образовательной программы по специальности: 33.02.01 Фармация.

1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентироваться в современной информации при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.

1.4. Перечень формируемых компетенций:

Общие компетенции (ОК): ОК 1 - 4, 8, 11

Профессиональные компетенции (ПК): ПК 1.5, 2.3

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения

профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

1.5. Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 76 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 22 часов;

самостоятельной работы обучающегося 54 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>76</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>22</i>
в том числе:	
лабораторные работы	<i>0</i>
практические занятия	<i>8</i>
контрольные работы	<i>0</i>
курсовая работа (проект) <i>(если предусмотрено)</i>	<i>0</i>
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	<i>54</i>
в том числе:	
дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов)	<i>50</i>
подготовка кроссвордов, тестовых заданий, графических диктантов	<i>4</i>
подготовка и оформление творческой работы по тематике,	<i>4</i>

предложенной преподавателем (или по выбору студента)	
составление схем и таблиц к тексту	3
разработка мультимедийных презентаций	4
решение и составление генетических задач.	5
<i>Итоговая аттестация в форме зачета</i>	

2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
Раздел 1.	История генетики человека. Цитологические основы наследственности	22	
Тема 1.1. Геном человека	Содержание учебного материала	1	1
	1 История исследований генетики человека.		
	2 Программа «Геном человека».		
	3 Понятие антропогенетика, медицинская генетика.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия	0	
	Контрольные работы	0	
	Самостоятельная работа обучающихся История исследований генетики человека. Программа «Геном человека»	3	
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала:	3	1
	1 Строение и функции эукариотической клетки		
	2 Виды активного и пассивного транспорта через мембрану		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия	0	
	Контрольные работы	0	
	Самостоятельная работа обучающихся Строение эукариот. Строение цитоплазматической мембраны. Транспорт веществ.	1	
Тема 1.3. Кариотип человека	Содержание учебного материала:	1	2
	1 Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы.		
	2 Строение и типы метафазных хромосом человека.		
	3 Понятие о кариотипе.		
	4 Современные методы цитологического анализа хромосом.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия	0	
	Контрольные работы	0	
Самостоятельная работа обучающихся	4		

	Строение ядра Кариотип человека		
Тема 1.4. Жизненный цикл клетки. Митоз	Содержание учебного материала	1	3
	1 Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления.		
	2 Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.		
	3 Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика.		
	4 Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия Митоз-универсальный способ деления соматических клеток.	2	
	Контрольные работы	0	
	Самостоятельная работа обучающихся Значение различных типов деления в природе и жизни человека.	4	
	Тема 1.5. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала	1
1 Бесполое размножение. Виды полового размножения.			
2 Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Строение сперматозоида.			
3 Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия.			
4 Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.			
5 Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I.			
6 Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом.			
7 Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II.			
8 Биологическое значение мейоза.			
Лабораторные работы		0	
Практические занятия Размножение организмов. Развитие половых клеток. Мейоз.	2		
Контрольные работы	0		

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.</p>	6	
Раздел 2.	Закономерности наследования признаков	18	
Тема 2.1. Законы Г. Менделя. Закономерности наследования на организменном уровне	Содержание учебного материала	1	3
	1 Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации.		
	2 Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование.		
	3 Моногибридное скрещивание.		
	4 Дигибридное скрещивание.		
	5 Анализирующее скрещивание.		
	6 Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования.		
	7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.		
	8. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия.		
	Лабораторные работы	0	
Практические занятия Основные закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания. Решение задач. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач.	2		
Контрольные работы	0		
Самостоятельная работа обучающихся: Решение задач на моно- и дигибридное скрещивание.	6		
Тема 2.2. Наследование признаков сцепленных с полом	Содержание учебного материала	1	3
	1 Половые хромосомы.		
	2 Варианты определения пола.		
	3 Сцепленное с полом наследование.		
	4 Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом.	0	
	Контрольные работы	0	
Самостоятельная работа обучающихся Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом.	4		
Тема 2.3. Хромосомная	Содержание учебного материала	1	
	1 Группы сцепления. Полное и неполное сцепление генов.		

теория Т. Моргана	2	Сцепленное наследование		
	3	Хромосомная теория Т. Моргана.		
	Лабораторные работы		0	
	Практические занятия Сцепление генов. Решение задач.		2	
	Контрольные работы		0	
	Самостоятельная работа обучающихся Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом.		4	
Раздел 3.	Биохимические и молекулярные основы наследственности. Наследственность и среда.		16	
Тема 3.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства	Содержание учебного материала		1	2
	1	Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена.		
	2	Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК.		
	3	Биологический (генетический) код и его свойства.		
	4	Свойства ДНК: репликация и репарация.		
	5	Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК.		
	6	Локализация нуклеиновых кислот в клетке.		
	7	Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры.		
	8	Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
	Лабораторные работы		0	
	Практические занятия		0	
	Контрольные работы		0	
	Самостоятельная работа обучающихся: История открытия и изучения нуклеиновых кислот. Генетический код человека.		4	
	Тема 3.2. Строение белковых молекул	Содержание учебного материала		
1		Строение и функции белков		
2		Упаковка белковых молекул		
3		Механизм образования полипептида.		
4		Структуры белковых молекул.		
5		Проблемы несовместимости белков.		
Лабораторные работы		0		
Практические занятия		0		
Контрольные работы		0		
Самостоятельная работа обучающихся Проблемы несовместимости белков.		2		

	Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).		
Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	Содержание учебного материала	1	3
	1 Процесс транскрипции и его характеристики.		
	2 Процессинг и его значение.		
	3 Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.		
	4 Генетический код и его свойства.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка. Решение задач.	0	
	Контрольные работы		
Самостоятельная работа обучающихся Нарушения при биосинтезе белка и их последствия. Решение задач.	2		
Тема 3.4. Изменчивость и её формы	Содержание учебного материала	1	1
	1 Классификация форм изменчивости.		
	2 Ненаследственная изменчивость.		
	3 Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд.		
	4 Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова.		
	5 Комбинативная изменчивость.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия	0	
Контрольные работы	0		
Самостоятельная работа обучающихся Модификационная изменчивость человека: причины и примеры. Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.	2		
Раздел 4.	Наследственность и патология	20	
Тема 4.1. Методы изучения генетики человека.	Содержание учебного материала	1	3
	1 Особенности человека, как объекта генетических исследований.		
	2 Биохимический метод изучения генетики человека.		
	3 Генеалогический метод изучения генетики человека.		
	4 Цитогенетический метод изучения генетики человека.		
	5 Близнецовый метод изучения генетики человека.		
	6 Популяционно-статистический метод изучения генетики человека.		
	7 Наследственные болезни и их классификация.		
	Лабораторные работы	0	
Практические занятия	2		

	Методы изучения генетики человека. Составление родословных. Решение задач. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм.		
	Контрольные работы	0	
	Самостоятельная работа обучающихся Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.	4	
Тема 4.2. Моногенные заболевания	Содержание учебного материала	1	1
	1 Нарушение обмена аминокислот.		
	2 Нарушение обмена углеводов, липидов.		
	3 Мукополисахаридозы.		
	4 Нарушение обмена гормонов.		
	5 Причины моногенных заболеваний.		
	6 Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия	0	
	Контрольные работы	0	
Самостоятельная работа обучающихся Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).	3		
Тема 4.3. Хромосомные заболевания	Содержание учебного материала	1	2
	1 Хромосомные болезни.		
	2 Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау).		
	3 Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия Хромосомные болезни. Примеры. Решение задач.	0	
	Контрольные работы	0	
Самостоятельная работа обучающихся Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.)	2		
Тема 4.4. Медико-генетическое консультирование.	Содержание учебного материала (дидактические единицы):	1	2
	1 Цели, задачи медико-генетического консультирования. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	2 Проспективное и ретроспективное консультирование.		
	3 Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		
	4 Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	5 Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.		

	Лабораторные работы		0	
	Практические занятия		0	
	Контрольные работы		0	
	Самостоятельная работа обучающихся Медико-генетическое консультирование в регионе. Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.		2	
Тема 4.5. Подходы к лечению наследственных заболеваний. Генная инженерия. Генная терапия	Содержание учебного материала (дидактические единицы):		1	1
	1	Подходы к лечению наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение.		
	2	Генная инженерия. Этапы. Достижения. Трудности		
	3	Генная терапия. Достижения. Проблемы		
	4	ДНК-диагностика		
	Лабораторные работы		0	
	Практические занятия		0	
	Контрольные работы		0	
Самостоятельная работа обучающихся		4		
Всего			76	

1. – **ознакомительный** (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. – **репродуктивный** (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. – **продуктивный** (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета Генетики человека с основами медицинской генетики. Он же может являться и лабораторией для выполнения практических занятий.

Оборудование учебного кабинета:

1. Доска классная
2. Стол и стул для преподавателя
3. Столы и стулья для студентов
4. Шкафы

Технические средства обучения:

1. Компьютер
2. Мультимедийная установка

Оборудование кабинета и рабочих мест:

1. Лупа препаровальная со столиком.
2. Лупа ручная.
3. Иглы препаровальные.
4. Лезвия.
5. Стекла покровные.
6. Стекла предметные.
7. Стаканы химические.
8. Чашки Петри.
9. Пипетка глазная.
10. Флаконы.
11. Чашки пластмассовые.
12. Пробирки.
13. Штатив для пробирок.
14. Кюветы.
15. Бумага фильтровальная.
16. Вата.
17. Марля.
18. Реактивы в соответствии с учебной программой.
19. Садовый набор.
20. Сетка гербарная.
21. Папка для гербария.
22. Слайдовый проектор.
23. Слайды по темам.
24. Альбомы представителей (лекарственных растений) семейств: розоцветные, бобовые, сельдерейные, лютиковые, капустные, маковые, гречишные, яснотковые, астровые, пасленовые, лилейные, мятликовые.

25. Цветные таблицы: «Строение клетки», «Растительные ткани», «Вегетативные органы растений», «Генеративные органы растений», «Ботанические семейства».
26. Гербарий лекарственных растений ботанических семейств.
27. Образцы лекарственного растительного сырья.
28. Влажные препараты по морфологии лекарственных растений.
29. Портреты известных выдающихся ученых и деятелей в области ботаники.
30. Микроскопы, бинокляры и микропрепараты.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / под ред. М. М. Азовой. - М. : КНОРУС, 2020. - 206, [2] с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. для мед. училищ и колледжей / [Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина и др.]. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 191, [1] с.
3. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : Юрайт, 2019. - 159 с. URL: <https://www.uraif.ru>
4. Кургуз, Р.В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. пособие / Р.В. Кургуз, Н.В. Киселева. - СПб. : Лань, 2019. - 176 с. URL: <https://e.lanbook.com/>
5. Нахаева, В. И. Биология: генетика. Практический курс : учеб. пособие для СПО / В. И. Нахаева. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : Юрайт, 2019. - 276 с. URL: www.uraif.ru
6. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учеб. пособие для СПО / Л. А. Осипова. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : Юрайт, 2019. - 243 с. URL : www.uraif.ru
7. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учеб. пособие для СПО / Л. А. Осипова. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : Юрайт, 2019. - 251 с. URL : www.uraif.ru
8. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Электронный ресурс] / Рубан Э. Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. URL: <http://studentlibrary.ru/>

Дополнительные источники:

1. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей / Л.В. Акуленко, И.В. Угаров; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.-М. :ГЭОТАР-Медиа, 2013.-203, [5] с.

2. Горбунова, В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. для учрежд. сред. проф. образования / В.Н. Горбунова. - М.: Академия, 2012. - 240 с.
3. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей/Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко и др.; под ред. Н.П. Бочкова.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013.-223, [1] с.
4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина и др. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 192 с. URL: <http://www.studentlibrary.ru>
5. Биология с основами медицинской генетики : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Л.В. Акуленко, И.В. Угаров; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 368 с. URL: <http://www.studentlibrary.ru>

Интернет – ресурсы, электронные учебные пособия и учебники:

1. ЭБС «Консультант студента» <http://studmedlib.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru/>
3. ЭБС «Университетская библиотека online» <http://www.biblioclub.ru>
4. Электронная библиотека авторов ТГМУ в Электронной библиотечной системе «Рукопт»
<http://lib.rucont.ru/collections/89>
5. Электронно-библиотечная система elibrary (подписка) <http://elibrary.ru/>
6. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) – полнотекстовая база данных ЦНМБ <http://www.femb.ru/feml/>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Оценка качества освоения учебной дисциплины включает текущий контроль успеваемости, промежуточную аттестацию по итогам освоения учебной программы.

Текущий контроль проводится в форме тестов.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

5. КОМПЛЕКТ КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (КОС)

В комплект контрольно-оценочных средств для проведения текущего контроля включаются:

5.1. Примерный перечень вопросов для собеседования

1. Пол как менделирующий признак.
2. Половые хромосомы и определение пола у человека и животных.
3. Морфологические (цитологические) карты X и Y-хромосом человека.
4. Наследование, сцепленное с полом. Гемизиготные организмы.
5. Наследование, зависимое от пола.
6. Нарушение расхождения половых хромосом.
7. Явление сцепленного наследования. Полное и неполное сцепление генов.
8. Группы сцепления.
9. Принципы определения расстояния между генами.
10. Карты хромосом: функциональные и морфологические. Методы составления хромосомных карт человека.
11. Положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана
12. Опыт Штерна.

5.2. Примерная тематика и содержание контрольных работ

Задача 1. В лаборатории скрещивали красноглазых мух дрозофил с красноглазыми самцами. В потомстве оказалось 69 красноглазых и белоглазых самцов и 71 красноглазая самка. Напишите генотипы родителей и потомства, если известно, что цвет глаз доминирует над белым, а гены цвета глаз находятся в X - хромосоме.

Задача 2. У некоторых пород кур гены, определяющие белый цвет и полосатую окраску оперения, сцеплены с X - хромосомой, полосатость доминирует над белой сплошной окраской. Гетерогаметный пол у кур женский. а) На птицеферме белых кур скрестили с полосатыми петухами и получили 594 полосатых и белых петухов и 607 полосатых и белых кур. Определите генотипы родителей и потомков первого и второго поколений. б) У юннатов имеются полосатые петухи и белые курьи. От их скрещивания получено 40 полосатых петухов и кур и 38 белых петухов и кур. Определите генотипы родителей и потомства.

Задача 3. Селекционеры в некоторых случаях могут определить пол только что вылупившихся цыплят. При каких генотипах родительских форм это можно сделать, если известно, что гены золотистого (коричневого) и серебристого (белого) оперения расположены в X - хромосоме и ген золотистого оперения рецессивен по отношению к серебристому? Не забудьте, что у кур гетерогаметным полом является женский.

Задача 4. Известно, что «трехшерстные» кошки - всегда самки. Это обусловлено тем, что гены черного и рыжего цвета шерсти аллельны и находятся в X - хромосоме, но ни один из них не доминирует, а при сочетании рыжего и черного цвета формируются «трехшерстные» особи. а) Какова вероятность получения в потомстве трехцветных котят от скрещивания трехшерстной кошки с черным котом? б) Какое потомство можно ожидать от скрещивания черного кота с рыжей кошкой?

Задача 5. Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X - хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Каким будет их второй сын?

Задача 6. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой, признак. а) Мужчина, больной гемофилией, женится на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые вступают в брак с не страдающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у их внуков вновь гемофилия и какова вероятность появления больных в семьях дочерей и сыновей? б) Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

Задача 7. У человека ген, вызывающий одну из форм цветовой слепоты, или дальтонизм, локализован в X - хромосоме. Состояние болезни вызывается рецессивным геном, а здоровья - доминантным. а) Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого так же страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака? б) Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют: сына, страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь; нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного дальтоника еще нормальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей. Каковы генотипы родителей, детей и внуков?

Задача 8. Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак. а) Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова будет вероятность того, что дети от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез? б) Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, страдающего ангидрозной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

Задача 9. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с у – хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

Задача 10. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомно-доминантный признак, а ген цветовой слепоты - рецессивный и сцепленный с X – хромосомой.

5.3. Тестовые задания

1. Т. Морган сформулировал: А – хромосомную теорию наследственности; Б – основные закономерности преемственности свойств и признаков; В – процессы образования гамет
2. Г. Мендель написал: А – хромосомную теорию наследственности; Б – основные закономерности преемственности свойств и признаков; В – процессы образования гамет
3. Н. Кольцов высказал мысль о: А – молекулярной структуре гена; Б – о том, хромосомы – белковые молекулы; В – о том, что передача наследственной информации связана с нуклеиновой кислотой
4. О. Эвери представил данные о том, что: А – ген – молекулярная структура; Б – хромосомы – белковые молекулы; В – передача наследственной информации связана с нуклеиновой кислотой
5. Д. Уотсон и Ф. Крик установили: А – модель ДНК; Б – модель РНК; В – модель гена; Г – структуру хромосом
6. Э. Чаргафф открыл: А – модель ДНК; Б – модель РНК; В – модель гена; Г – структуру хромосом; Д – закономерности в последовательности и комплементарности азотистых оснований
7. Свойство организмов повторять в ряде поколений сходные признаки называется: А – преемственность; Б – наследственность; В – изменчивость; Г – фенотип
8. Элементарная дискретная единица наследственности: А – хромосома; Б – ДНК; В – ген; Г – РНК; Д – аминокислота
9. Изменчивость – это: А – изменение фенотипа под влиянием среды; Б – изменение генотипа под влиянием среды; В – ни то, ни другое
10. Мономером нуклеиновых кислот является: А – нуклеотид; Б – аминокислота; В – азотистое основание; Г – белок; Д – ген
11. Мономером белка является: А – нуклеотид; Б – аминокислота; В – азотистое основание; Г – белок; Д – ген

12. Совокупность всех наследственных факторов получила название: А – геном; Б – генотип; В – фенотип; Г – норма реакции

13. Аллельные гены – это: А – гены, находящиеся в разных хромосомах; Б – гены, находящиеся на разных уровнях гомологичных хромосом; В – гены, находящиеся в одном и том же локусе гомологичных хромосом; Г – гены, находящиеся в негомологичных хромосомах; Д – гены, находящиеся в одной хромосоме

14. Неаллельные гены – это: А – гены, находящиеся в разных хромосомах; Б – гены, находящиеся на разных уровнях гомологичных хромосом; В – гены, находящиеся в одном и том же локусе гомологичных хромосом; Г – гены, находящиеся в негомологичных хромосомах; Д – гены, находящиеся в одной хромосоме

15. Сцепленные гены – это: А – гены, находящиеся в разных хромосомах; Б – гены, находящиеся на разных уровнях гомологичных хромосом; В – гены, находящиеся в одном и том же локусе гомологичных хромосом; Г – гены, находящиеся в негомологичных хромосомах; Д – гены, находящиеся в одной хромосоме

5.4. Примерная тематика рефератов

1. Цитоплазматическая наследственность.
2. Митохондриальная наследственность.
3. Наследственные болезни человека: генные болезни. Примеры.
4. Наследственные болезни человека: хромосомные болезни. Примеры.
5. Наследственные болезни человека: геномные болезни. Примеры
6. Методы диагностики, принципы лечения и профилактика наследственных болезней.
7. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Амниоцентез.
8. Генная инженерия. Достижения и проблемы.
9. Генная терапия.

В комплект контрольно-оценочных средств для проведения промежуточной аттестации включаются:

5.6. Примерный перечень вопросов к зачету

1. Первый и второй законы Менделя. Закон "чистоты гамет". Менделирующие признаки человека. Примеры, Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.
2. Третий закон Менделя. Цитологические основы универсальности законов Менделя. Менделирующие признаки человека.
3. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия. Множественный аллелизм. Примеры. Механизм возникновения.

4. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт.
5. Неаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры.
6. Закон Моргана. Хромосомная теория наследственности.
7. Полное и неполное сцепление генов. Понятие о генетических картах хромосом. Метод соматической гибридизации хромосом и его применение для кариотипирования хромосом человека.
8. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола. Наследование, сцепленное с полом. Примеры.
9. Генетические механизмы определения пола. Дифференциация признаков пола в развитии. Предопределение пола.
10. Генетический код. Кодирование и реализация информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка.
11. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаки: пенетрантность, экспрессивность, плейотропность, генокопии.
12. Строение и функции ДНК. Механизм авторепродукции ДНК. Биологическое значение.
13. Роль ДНК и РНК в передаче наследственной информации. Основные этапы: транскрипция, процессинг, трансляция.
14. Генотип, геном, фенотип. Фенотип как результат реализации информации в специфических условиях среды. Взаимодействие аллелей в детерминации признаков: доминирование, промежуточное проявление, рецессирование, кодоминантность. аллельное исключение.
15. Классификация генов: гены структурного синтеза РНК, регуляторы. Свойства генов (дискретность, стабильность, лабильность, специфичность, плейотропия).
16. Тонкая структура генов. Особенности у про- и эукариот, понятие о транскриптоне.
17. Принцип регуляции генной активности на примере прокариот (модель оперона) и эукариот
18. Наследственность и изменчивость - функциональные свойства живого, их диалектическое - единство. Общие понятия о генетическом материале и его свойствах: хранение, измерение, репарация, передача, реализация генетической информации. Характеристика диплоидного и гаплоидного набора хромосом.
19. Модификационная изменчивость Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фотокопии. Адаптивный характер модификации. Роль наследственности и среды в развитии, обучении и воспитании человека.
20. Комбинативная изменчивость. Ее значение в обеспечении генетического разнообразия людей. Система браков. Медико-генетические аспекты семьи.

21. Мутационная изменчивость, классификация мутаций по уровню поражения наследственного материала. Мутации в половых и соматических клетках.
22. Хромосомные мутации: абберации, полиплоидия, гетероплоидия; механизм их возникновения. Механизм возникновения. Значение для биологии и медицины.
23. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения, частота мутаций в природе. Биологические антимутационные механизмы.
24. Спонтанные и индуцированные мутации. Их биологическая роль. Факторы мутагенеза. Классификация. Примеры. Оценка и профилактика генетического действия лучистой энергии.
25. Репарация генетического материала. Фотореактивация. Темновая репарация. Мутации, связанные с нарушением репарации и их роль в патологии.
26. Генотип как целое. Ядерная и цитоплазматическая наследственность.
27. Методы изучения наследственности человека. Генетический и близнецовый методы, их значение для медицины.
28. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Амниоцентез. Кариотип и идиограмма хромосом человека.
29. Биохимический метод. Классификация генных болезней.
30. Общие принципы диагностики и лечения наследственных заболеваний.
31. Медико-генетическое консультирование.
32. Геномные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Примеры.
33. Хромосомные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Примеры.
34. Генные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Примеры.
35. Дерматоглифика. Значение для медицины.
36. Пренатальная диагностика наследственных болезней.
37. Генная инженерия. Биотехнология. Задачи, методы. Достижения, перспективы.
38. Генная терапия. Достижения и проблемы.

5.7. Примерная тематика и содержание контрольных работ

Задание 1. Составить родословные

1. У пробанда есть здоровые сестра с братом, а также сестра с братом больные амавротической семейной идиотией, которые умерли до 4-рех лет. Её мать и отец - двоюродные сибсы, здоровы. Со стороны отца пробанда известны здоровая тетка, дед и бабушка. Со стороны матери пробанда есть здоровые два дяди, дед и бабушка. У супругов есть общий больной дядя, здоровые: дядя, тетя, дед и бабушка. Общий дядя у супругов имеет здоровую

дочь. Она в родственном браке с братом матери пробанда имеет две больных и одну здоровую дочерей, одного здорового сына. Определить вероятность рождения у пробанда здоровых детей, если она выйдет замуж за своего здорового полусибса.

2. Пробанд страдает аниридией, которая характеризуется отсутствием радужной оболочки. Он имеет две сестры, одна из которых страдает аниридией. Мать пробанда здорова и вышла из благополучного по этому заболеванию рода. Отец пробанда болен. По линии отца известны больные дядя и одна тетка, вторая - здорова; бабка, ее сестра и прадед больные. У больного дяди больная дочь и два здоровых сына. У бабки - две сестры и брат здоровые, а одна сестра больная. Прадед имел здорового брата и жену. Составить родословную. Определить вероятность рождения в семье пробанда здоровых детей, если он женится на здоровой женщине и из здорового рода по аниридии. По какой линии пробанд получил это заболевание?

3. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а брат страдает дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровые. Дед и бабка со стороны матери пробанда здоровы, а прадед со стороны бабки болен, пробабка здорова. Со стороны деда пробанда больных дальтонизмом не обнаружено. У здоровой сестры бабки от здорового мужа родилось шесть детей: два больных сына, три дочери и сын здоровые; у одной здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной - один больной сын, у другой здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной – семь детей: два больных и два здоровых сына, три здоровых дочери. Определить вероятность рождения у пробанда больных детей, если она выйдет замуж за своего троюродного брата - единственного сына в семье двоюродной тетки. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено.

4. У здорового пробанда есть брат, сестра с синдактилией 3-го – 4-го пальцев руки и две здоровых сестры с нормальными кистями рук. Мать, отец, тетка и дед по линии пробанда здоровые, у бабки и дяди по линии отца пробанда наблюдается синдактилия. У этого больного дяди от здоровой жены – трое полусибсов: больные сестра, брат и еще одна сестра здорова. У больной бабки со стороны отца пробанда известны здоровые брат, сестра, отец и больные мать, сестра. Со стороны отца пробанда больных не было. Определить тип наследования заболевания. По какой линии сестра пробанда получила заболевание. Выяснить вероятность рождения у пробанда больных детей, если он женится на своей больной двоюродной сестре.

Задание 2. Получить синдромы.

1. Синдром Шерешевского – Тернера (моносомия по X-хромосоме): 45,X0
Нарушение по женской линии.

2. Синдром Клайнфельтера: 47,XXY. Нарушение по отцовской линии.
3. Синдром Дауна трисомия по 21 хромосоме, 47,XX (+21). Нарушение по линии матери

5.8. Тестовые задания

1. Основные методы изучения генетики человека: А) гибридологический; Б) генеалогический; В) клинический; Г) пренатальный, морфологический.
2. Трудности изучения генетики человека: А) большое количество хромосом; Б) маленькая плодовитость; В) невозможно формировать необходимую схему брака; Г) все ответы верны.
3. Основным методом генетики человека является: А) исторический; Б) гибридологический; В) генеалогический; Г) морфологический.
4. Метод составления и анализа родословной впервые был предложен: А) Г. Менделем; Б) Т. Морганом; В) Ф. Гальтоном; Г) Н. Бочковым.
5. Метод, который позволяет выяснить характер наследования признака, тип наследования, вероятность проявления анализируемого признака у потомства, называется: А) гибридологическим; Б) генеалогическим; В) клиническим; Г) биохимическим.
6. Признак, который встречается в родословной часто, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, в каждом поколении, у больных детей всегда один из родителей болен, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; В) аутосомно-доминантно; Г) аутосомно-рецессивно.
7. Признак, который встречается в родословной редко, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, не в каждом поколении, у больных детей могут быть здоровые родители, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; В) аутосомно-доминантно; Г) аутосомно-рецессивно.
8. Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются: А) голандрическими; Б) сцепленными с полом; В) аутосомными; Г) доминантными.
9. Признаки, которые встречаются чаще у мужчин или у женщин, являются: А) голандрическими; Б) сцепленными с полом; В) аутосомными; Г) доминантными.
10. Признак, который проявляется в каждом поколении, чаще отмечается у женщин, при больном отце, отмечается у всех его дочерей, называется: А) голандрическим; Б) сцепленным с полом; В) аутосомным; Г) доминантным, сцепленным с X-хромосомой.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Освоенные умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> – ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов – решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания – пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию <p>Освоенные знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> – биохимические и цитологические основы наследственности – закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов – методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии – основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения – цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию 	<p>Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование</p> <p>Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование</p> <p>Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование, фронтальный устный опрос</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, компьютерное тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся</p>