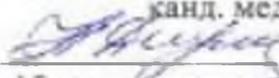


Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 22.02.2022 15:57:52
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eef019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Федеральный центр подготовки кадровых специалистов
Федеральный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Утверждаю:
Директор
Института сестринского образования
канд. мед. наук., доцент
 Догадина Н.А.
« 15 » марта 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
наименование профессионального модуля

Специальность_34.02.01 Сестринское дело (базовая подготовка)
(цифр-наименование специальности)

Квалификация выпускника Медицинская сестра/Медицинский брат

Нормативный срок освоения программы – 2 года 10 месяцев
(по ФГОС)

Форма обучения очная
(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 34.02.01 Сестринское дело (базовая подготовка).

2. Учебного плана - Рабочий учебный план специальность 34.02.01 Сестринское дело (базовая подготовка) ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

Примерной образовательной программы - не предусмотрено

Организация разработчик:

ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России

Разработчики:

Солодкова О.А.

Зенкина В.Г.

Рабочая программа рекомендована учебно-методическим советом по специальностям СПО 34.02.01 Сестринское дело от «15» 03. 2021 г, Протокол № 9

Председатель учебно-методического совета

ФИО........../Н.А. Догадина

Программа утверждена ученым Советом Протокол № 5/20-21

«26» 03. 2021 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
5. КОМПЛЕКТ КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (КОС)	13

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 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 34.02.01 Сестринское дело (базовая подготовка).

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

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин основной профессиональной образовательной программы по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело (базовая подготовка).

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

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 и показания к медико-генетическому консультированию.

1.4. Перечень формируемых компетенций:

Общие компетенции (ОК): ОК-1, ОК-5

Профессиональные компетенции (ПК): ПК-2.1

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

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;
самостоятельной работы обучающегося 18 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)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
лабораторные работы	0
практические занятия	18
контрольные работы	0
курсовая работа (проект) <i>(если предусмотрено)</i>	0
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
в том числе:	
дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов)	4
подготовка кроссвордов, тестовых заданий, графических диктантов	4
подготовка и оформление творческой работы по тематике, предложенной преподавателем (или по выбору студента)	3
составление схем и таблиц к тексту	3
разработка мультимедийных презентаций	2
решение и составление генетических задач.	2
<i>Итоговая аттестация в форме зачета</i>	

2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины

ОП. 04 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 и биологические основы наследственности	12	
Тема 1.1. Геном человека	Содержание учебного материала	3	1
	1 Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.		
	2 История исследований генетики человека. Программа «Геном человека».		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия	0	
	Контрольные работы	0	
	Самостоятельная работа обучающихся История исследований генетики человека Программа «Геном человека»	1	
Тема 1.2. Строение и функции эукариотической клетки. Жизненный и митотический цикл клетки.	Содержание учебного материала:	2	2
	1 Строение и функции эукариотической клетки.		
	2 Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы.		
	3 Строение и типы метафазных хромосом человека. Понятие о кариотипе.		
	4 Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления.		
	5 Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.		
	6 Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия Митоз. Биологическое значение. Решение задач.	2	
	Контрольные работы	0	
Самостоятельная работа обучающихся Строение ядра. Кариотип человека	1		
Тема 1.3. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала	3	
	1 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.		
	2	Характеристика половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия.		
		Лабораторные работы	0	
		Практические занятия Митоз-универсальный способ деления соматических клеток. Размножение организмов. Развитие половых клеток. Мейоз.	2	
		Контрольные работы	0	
		Самостоятельная работа обучающихся Значение различных типов деления в природе и жизни человека. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.	2	
Раздел 2.		Закономерности наследования признаков	12	
Тема 2.1.		Содержание учебного материала	4	
Закономерности наследования на организменном уровне. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.	1	Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации.		2
	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.	2	
Тема 2.2.		Содержание учебного материала	4	
Наследование	1	Половые хромосомы.		2

признаков сцепленных с полом Хромосомная теория Т. Моргана	2	Варианты определения пола.		
	3	Сцепленное с полом наследование.		
	4	Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).		
	5	Группы сцепления. Полное и неполное сцепление генов.		
	6	Хромосомная теория Т.Моргана.		
	Лабораторные работы		0	
	Практические занятия Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Сцепление генов. Решение задач.		2	
	Контрольные работы		0	
	Самостоятельная работа обучающихся Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом.		2	
Раздел 3.	Биохимические и молекулярные основы наследственности. Наследственность и среда		12	
Тема 3.1 Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Биосинтез белка.	Содержание учебного материала		3	2
	1	Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена.		
	2	Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры.		
	3	Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
	4	Биологический (генетический) код и его свойства.		
	5	Процесс трансляции и его характеристики.		
	6	Процесс транскрипции и его характеристика.		
	Лабораторные работы		0	
	Практические занятия Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Биосинтез белка.		2	
	Контрольные работы		0	
Самостоятельная работа обучающихся: История открытия и изучения нуклеиновых кислот. Генетический код человека. Решение задач на биосинтез белка.		2		
Тема 3.2 Строение белковых молекул	Содержание учебного материала		1	
	1	Механизм образования полипептида.		
	2	Структуры белковых молекул.		
	3	Проблемы несовместимости белков.		
	Лабораторные работы		0	
Практические занятия		0		

	Контрольные работы	0	
	Самостоятельная работа обучающихся		
Тема 3.3. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	Содержание учебного материала	2	1
	1 Классификация форм изменчивости.		
	2 Ненаследственная изменчивость.		
	3 Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия Изменчивость и ее формы. Модификационная изменчивость. Гетерозис.	1	
	Контрольные работы	0	
	Самостоятельная работа обучающихся Модификационная изменчивость человека: причины и примеры.	1	
Тема 3.4. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	Содержание учебного материала	2	2
	1 Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова.		
	2 Комбинативная изменчивость.		
	3 Примеры наследственной изменчивости у человека.		
	4 Наследственная изменчивость.		
	5 Классификация мутаций.		
	6 Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.		
	Лабораторные работы	0	
	Практические занятия Изменчивость и ее формы. Решение задач.	1	
	Контрольные работы	0	
Самостоятельная работа обучающихся Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.	1		
Раздел 4.	Наследственность и патология	20	
Тема 4.1. Методы изучения генетики человека.	Содержание учебного материала	4	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 Методы изучения генетики человека. Составление родословных. Решение задач. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм.		2	
	Контрольные работы		0	
	Самостоятельная работа обучающихся Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.		2	
	Содержание учебного материала		3	
Тема 4.2. Моногенные заболевания	1	Нарушение обмена аминокислот.		1
	2	Нарушение обмена углеводов, липидов.		
	3	Мукополисахаридозы.		
	4	Нарушение обмена гормонов.		
	5	Причины моногенных заболеваний.		
	6	Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.		
	Лабораторные работы			
Практические занятия Генные болезни. Классификация. Примеры.		2		
Контрольные работы		0		
Самостоятельная работа обучающихся Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).		1		
Тема 4.3. Хромосомные заболевания	Содержание учебного материала		3	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.		2	
	Контрольные работы		0	
Самостоятельная работа обучающихся		2		

	Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).			
Тема 4.4. Медико-генетическое консультирование. Подходы к лечению наследственных заболеваний.	Содержание учебного материала (дидактические единицы):		2	2
	1	Цели, задачи медико-генетического консультирования.		
	2	Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	3	Подходы к лечению наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение.		
	4	Генная инженерия . Генная терапия.		
	5	Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.		
	Лабораторные работы		0	
	Практические занятия			
	Контрольные работы		0	
	Самостоятельная работа обучающихся Генная инженерия. Этапы. Достижения. Трудности Генная терапия. Достижения. Проблемы		1	
Всего			54	

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 лабораторий и рабочих мест лаборатории:

1. Таблицы
2. Микроскопы
3. Микропрепараты

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html>
2. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-4018-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html>
3. Заяц, Р. Г. Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, И. В. Рачковская - Минск : Выш. шк. , 2017. - 480 с. - ISBN 978-985-06-2886-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789850628862.html>

Дополнительные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. М.: ГЭОТАР - Медиа, 2013г.

2. Горбунова В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики. М: Издательский центр «Академия», 2012г.

Интернет-ресурсы:

1. ЭБС «Консультант студента» <http://studmedlib.ru>
2. ЭБС «Университетская библиотека online» <http://www.biblioclub.ru/>
3. Тихоокеанский медицинский журнал
<http://lib.vgmu.ru/journal/?name=pmj>
4. БД компании EBSCO Publishing
5. (Medline, Medline with Full Text, Health Source Nursing/Academic Edition, Health Source Consumer Edition, Green FILE)
<http://web.ebscohost.com/>
6. Реферативная БД Медицина ВИНТИ. <http://www2.viniti.ru/>
7. Электронные каталоги библиотеки ВГМУ <http://lib.vgmu.ru/catalog/>
8. Сводный каталог периодики и аналитики по медицине MedArt.
<http://ucm.sibtechcenter.ru/>
9. Медицинская литература <http://www.medbook.net.ru/>
10. Единое окно доступа" к образовательным ресурсам
<http://window.edu.ru/>
11. <http://www.pravilnoe-pokhudenie.ru/produkty/ozir/lecpit.shtml>
12. <http://www.mydieta.ru/diet/history/262/>
13. WWW.TakZdorovo.Ru.

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. История развития молекулярной генетики.
2. Доказательства генетической роли ДНК:
 - А. Трансформация у бактерий.
 - Б. Трансдукция у бактерий.

С. Конъюгационный перенос генетического материала и мутации, клонирование генов.

3. Химический состав хромосом. Правила Чаргаффа.
4. Химический состав хромосом. Модель Крика и Уотсона.
5. Нуклеосомное строение хромосом.
6. Функции ДНК как наследственного материала. Запись и хранение наследственной информации. Биологический код, его характеристика
7. Репликация молекулы ДНК. Характеристика процесса, принципы репликации.
8. Особенности строения, виды и функции РНК.
9. Строение гена у эукариот: экзоны, интроны. Типы нуклеотидных последовательностей.
10. Гены структурные. Гены функциональные. Гены модификаторы, гены-мутаторы.
11. Реализация наследственной информации у эукариот: транскрипция, процессинг, трансляция.
12. Регуляция генной активности (схема Жакоба и Моно):
 - А. Путем индукции
 - Б. Путем репрессии.
13. Репаративные процессы в ДНК:
 - А. Световая репарация, фотореактивация.
 - Б. Темновая репарация.
14. Генная инженерия. Социальные и этические аспекты генной инженерии.

5.2. Примерная тематика и содержание контрольных работ

Решить задачи

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. 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 3. 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 4. 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 5. Полипептид имеет 5×10^8 мономеров. Найти длину и массу гена, кодирующего этот полипептида.

Задача 6. Вес молекулы ДНК в клетке 8×10^9 мкг. Найти длину этой ДНК. Сколько белков закодировано в ней, если он содержит 150 мономеров? Длина нуклеотида 3,4 Ам, вес его 300, вес аминокислоты 110.

Задача 7. Какая длина молекулы ДНК, если на одной ее цепи записана информация о белке из 670 мономеров?

Задача 8. Найти вес и длину молекулы ДНК, если и-РНК, переписанная с одной из ее цепей, имела: А - 25%, Г - 18%, Ц - 31 %. Причем цитозиновых нуклеотидов было 387.

Задача 9. Средняя молекулярная масса нуклеотида 300, а аминокислоты — 110. Определить а) сколько аминокислот входит в состав белка, если кодирующий ее участок имеет массу 45670000? б) какова длина гена?

Задача 10. В состав фрагмента ДНК входит 1290 нуклеотидов из них 465 нуклеотидов образуют интронный участок (то есть гены, которые не несут информации). Какова длина первоначальной и-РНК, переписанной с этого фрагмента ДНК. Какова длина и-РНК после процессинга?

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.
10. Секвенирование ДНК.
11. ДНК-диагностика.
12. Методики окраски хромосом.

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: aberrации, 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; бабушка, ее сестра и прадед больные. У больного дяди больная дочь и два здоровых сына. У бабушки - 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 бабушка со стороны матери пробанда здоровы, а прадед со стороны бабушки болен, прабабушка здорова. Со стороны деда пробанда больных дальтонизмом не обнаружено. У здоровой сестры бабушки 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.

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.

<p>Освоенные умения:</p> <p>-проводить опрос пациентов и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>-проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p>-проводить предварительную диагностику наследственной патологии.</p> <p>Освоенные знания:</p> <p>-биохимические и цитологические основы наследственности;</p> <p>-закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>-методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>-основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>-основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>-цели, задачи, методы и показания и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<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</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, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся</p>
---	--