

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой
генетики, цитологии
и биоинженерии

В.Н. Попов
24.05.2019

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.Б.30 Генетика

- 1. Код и наименование специальности:** 30.05.03 Медицинская кибернетика
- 2. Специализация:** Медицинская кибернетика
- 3. Квалификация выпускника:** врач-кибернетик
- 4. Форма обучения:** очная
- 5. Кафедра, отвечающая за реализацию дисциплины:** генетики, цитологии и биоинженерии медико-биологического факультета
- 6. Составители программы:** Калаев Владислав Николаевич, д.б.н., проф.
Машкина Ольга Сергеевна, к.б.н., доц.
- 7. Рекомендована:** научно-методическим советом медико-биологического факультета, протокол от 15.05.2019, № 2
- 8. Учебный год:** 2021/2022, 2022/2023 **Семестр(-ы):** 6,7

9. Цели и задачи учебной дисциплины:

Цель: ознакомление с основами и современными достижениями общей и молекулярной генетики как базисом для формирования у них целостного научного биологического мировоззрения и предпосылками для использования полученных знаний в профессиональной деятельности.

Задачи:

- формирование представлений о генетике как фундаментальной науке, изучающей наследственность и изменчивость на разных уровнях организации живых организмов;

- приобретение теоретических знаний и практических навыков по основным разделам генетики;

- формирование базовых представлений о цитологических и молекулярных основах и закономерностях наследственности; типах и молекулярных основах изменчивости генетического материала;

- современном представлении о структуре и типах генов, их матричной активности, типах регуляции генов у прокариот и эукариот; основных подходах изучения генов и геномов;

- формирование представлений о значении приобретенных знаний по генетике для науки и практики (в частности, медицины и селекции); уметь решать задачи по общей, молекулярной и медицинской генетике.

10. Место учебной дисциплины в структуре ООП:

Учебная дисциплина «Генетика» относится к базовой части Блока 1 «Дисциплины (модули)» Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика (специалист).

11. Планируемые результаты обучения по дисциплине/модулю (знания, умения, навыки), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников):

Компетенция		Планируемые результаты обучения
Код	Название	
ОПК-5	готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	знать: основные молекулярно-клеточные и генетические понятия и методы при решении профессиональных задач. уметь: применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач. владеть (иметь навык(и)): навыками использования молекулярно-клеточные и генетические знаний при решении профессиональных задач.

12. Объем дисциплины в зачетных единицах/час. — 5/180.

Форма промежуточной аттестации зачет, экзамен.

13. Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		
	Всего	По семестрам	
		6 семестра	7 семестра
Аудиторные занятия	82	32	50
в том числе: лекции	32	16	16
практические			
лабораторные	50	16	34
Самостоятельная работа	62	40	22
Контроль	36		36
Итого:	180	72	108

13.1. Содержание дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины
1. Лекции		
1.1.	История развития генетики.	Предмет, основные этапы становления генетики. Достижения генетики.
1.2.	Поток информации в клетке	Строение нуклеиновых кислот. Особенности строения и роль матричной РНК. Структура и функции транспортной РНК. Структура и функции рибосомной РНК и рибосом. Концепция «мир РНК». Первичная, вторичная и третичная структура ДНК. Разнообразие форм ДНК. Полиморфизм двойной спирали ДНК (семейства ДНК).
1.3	Основные закономерности наследования.	Сцепленное наследование. Кроссинговер.
1.4	Структура гена	Развитие представлений о гене. Оперонный принцип организации генов у прокариот. Структура транскрипта. Регуляторная часть гена. Структурная часть гена. Гомология генов. Псевдогены. Расположение генов в хромосомах эукариот. Биотехнологии манипуляций с генами.
1.5	Изменчивость генетического материала	Мутационная теория и классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Хромосомные перестройки. Полиплоидия. Системные мутации. Характеристики мутаций, Механизмы репарации ДНК. Молекулярные основы кроссинговера. Генная конверсия.
1.6	Генетика определения пола	Общие принципы определения пола. Половые отклонения. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Действие генов при определении пола у дрозофилы. Определение пола у млекопитающих, дрозофилы. Компенсация дозы генов.
1.7	Нехромосомная наследственность	Общие положения нехромосомной наследственности. Изучение митохондриальной ДНК у человека.
1.8	Репарация ДНК	Репарация генетических повреждений. Типы репарации ДНК. Основные принципы различных реакций репарации. Распространенность репарирующих систем в живом мире. Дефекты репарационных систем и наследственные болезни.
1.9	Организация генома	Особенности структурной организация генома

		прокариот и эукариот. Современное представление о структуре и типах генов. Мобильность генома. Матричная активность генов.
1.10	Пути передачи генетической информации в клетке.	<p>Репликация ДНК. Место репликации ДНК в клеточном цикле. Общая характеристика репликации ДНК. Особенности механизма. Компоненты ферментного комплекса. Репликация теломерных отделов ДНК. Функции теломер. Буферные теломерные последовательности. Удлинение теломер с помощью теломеразы. Механизм действия теломеразы. Механизм ALT. Транскрипция. Механизм транскрипции. Конвейерный характер процесса. Ингибиторы транскрипции. Продукты транскрипции. Созревание (процессинг) РНК. Механизм сплайсинга. Распад мРНК. Влияние продуктов трансляции на распад мРНК.</p> <p>Трансляция. Функциональные центры рибосом. Этапы трансляции. Особенности трансляции у прокариот и в митохондриях. Ингибиторы трансляции у про- и эукариот. Фолдинг белков. Факторы фолдинга. Шапероны. Прионы. Распад белков. Метилирование ДНК. Метилирование цитозина в ДНК у эукариот. Функции метилирования ДНК. Система рестрикции у бактерий. Действие ДНК-метиляз и рестриктаз. Метилирование ДНК, связанное с репарацией ошибок репликации.</p>
1.11	Регуляция экспрессии генов.	Основные подходы к изучению функции генов.
1.12	Методы генетических исследований.	-
1.13	Генетика популяций.	-
1.14	Строение и функционирование хромосом	История открытия хромосомного набора человека. Тотальное и дифференциальное окрашивание хромосом человека. Типы дифференциального окрашивания. Программа «Геном человека». История проекта, его цели, задачи, основные достижения. Индивидуальная характеристика хромосом человека.
1.15	Молекулярно-генетическая структура генома человека.	Генные семейства. Псевдогены. Альтернативный сплайсинг. Палиндромы. Простые тандемные повторы (сателлиты). Диспергированные повторы. Line-повторы. Alu-повторы. ДНК-транспозоны. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Протеом.
1.16	Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	<p>Анеуплоидия по половым хромосомам. Моногенные заболевания человека. Классификация моногенных заболеваний человека по типу наследования. Мутации генов, приводящие к нарушению обмена веществ. Болезни человека, связанные с нарушением функционирования митохондрий. Экогенетические болезни человека.</p> <p>Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом периоде развития плода. Тератогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Генотерапия наследственных заболеваний.</p>
1.17	Онкогенетика	Онкогенетика. Основные критерии злокачественной

		опухоли. Доказательства моноклональности опухолей. Причины «озлокачествления» опухолей. Причины возникновения опухолей. Этапы канцерогенеза: инициация и промотирование. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Причины превращения протонкогена в онкоген.
1.18	Современные методы молекулярной генетики	-
2. Лабораторные работы		
2.1	История развития генетики.	-
2.2	Поток информации в клетке.	Генетический код. Свойства генетического кода.
2.3	Основные закономерности наследования.	Закономерности наследования признаков при моно и дигибридном скрещивании. Генетический анализ при взаимодействии генов. Изучение закономерностей наследования признаков при использовании дрозофилы в качестве модельного объекта. Модификационная изменчивость. Цитологические основы законов Г. Менделя. Наследование признаков, сцепленных с полом. Сцепленное наследование признаков. Теория наследственности Т. Моргана.
2.4.	Структура гена	-
2.5	Изменчивость генетического материала	-
2.6	Генетика определения пола	-
2.7	Нехромосомная наследственность	-
2.8	Репарация ДНК	-
2.9	Организация генома	-
2.10	Пути передачи генетической информации в клетке.	-
2.11	Регуляция экспрессии генов.	-
2.12	Методы генетических исследований.	Семейный метод. Типы наследования признаков. Анализ малочисленных родословных. Определение риска заболевания при мультифакториальном наследовании признака. Решение задач, отрабатывающих навыки определения характера наследования генетически детерминированного заболевания, а также риска для потомства. Метод приемных детей. Основные теоретические положения метода. Решение задач для установления генетической и средовой компоненты в формировании поведенческого признака с использованием данного метода. Дерматоглифический метод диагностики наследственных заболеваний. Связь дерматоглифического рисунка с прогнозированием предрасположенности к определенному роду деятельности. Методика анализа кожных узоров. Близнецовый метод. Разновидности близнецового метода. Использование близнецового метода для

		определения средовой и генетической компоненты в развитие психических признаков человека. Методика расчетов. Решение задач на определение средовой и генетической компоненты с применением близнецового метода.
2.13	Генетика популяций.	Понятие о популяции. Частоты генотипов и аллелей в популяции. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения. Факторы динамики генетической структуры популяций. Внутрипопуляционный генетический полиморфизм и генетический груз.
2.14	Строение и функционирование хромосом человека	Хромосомы человека. Получение метафазных пластинок. Учет хромосомных aberrаций в соматических клетках.
2.15	Молекулярно-генетическая структура генома человека.	-
2.16	Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	Микроядерный тест букального эпителия человека. Медико-генетическое консультирование.
2.17	Онкогенетика	-
2.18	Современные методы молекулярной генетики	Выделение ДНК. Выделение РНК. Электрофорез. Постановка полимеразной цепной реакции. Секвенирование.

13.2. Темы (разделы) дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины	Виды занятий (часов)			
		Лекции	Лабораторные	Самостоятельная работа	Всего
1	История развития генетики.	1	-	2	3
2	Поток информации в клетке	1	-	2	3
3	Основные закономерности наследования.	1	18	4	23
4	Структура гена	1	-	2	3
5	Изменчивость генетического материала	2	-	2	4
6	Генетика определения пола	2	-	2	4
7	Нехромосомная наследственность	2	-	2	4
8	Репарация ДНК	2	-	2	4
9	Организация генома	2	-	2	4
10	Пути передачи генетической информации в клетке.	2	-	4	6
11	Регуляция экспрессии генов.	2	-	2	4
12	Методы генетических исследований.	-	16	4	20
13	Генетика популяций.	-	2	4	6
14	Строение и функционирование хромосом человека	4	-	4	8
15	Молекулярно-генетическая структура генома человека.	4	-	4	8
16	Наследственная и	4	4	4	12

	ненаследственная изменчивость у человека				
17	Онкогенетика	2	-	4	6
18	Современные методы молекулярной генетики	-	10	12	22
	Контроль				36
	Итого:	32	50	62	180

14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Студенты знакомятся с теоретическим материалом в процессе лекционного курса, самостоятельно прорабатывают и усваивают теоретические знания с использованием рекомендуемой учебной литературы, учебно-методических пособий, согласно указанному списку (п.15).

На лабораторных занятиях студенты в составе малой группы выполняют лабораторную работу. В ходе выполнения лабораторных работ студенты приобретают навыки обращения с лабораторным оборудованием и инструментарием, самостоятельно осуществляют эксперименты, регистрируют, анализируют и интерпретируют результаты генетических исследований. Результаты лабораторной работы, включая необходимые расчеты, заключения и выводы, ответы на вопросы (задания) оформляются в рабочей тетради студента в виде отчета. В конце лабораторного занятия результаты и материалы работы докладываются преподавателю, при необходимости обсуждаются в группе (отчет о лабораторном занятии). В случаях пропуска лабораторного занятия по каким-либо причинам студент обязан его самостоятельно выполнить.

На лекционных и лабораторных занятиях при необходимости допускается присутствие ассистента, а так же, сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

Для лиц с нарушением зрения допускается аудиальное предоставление информации (например, с использованием программ-синтезаторов речи), а так же использование на лекциях звукозаписывающих устройств (диктофонов и т.д.).

При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам. При необходимости, время подготовки на зачете может быть увеличено. Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата проводится на общих основаниях, при необходимости процедура зачета может быть реализована дистанционно.

15. Перечень основной и дополнительной литературы, ресурсов интернет, необходимых для освоения дисциплины

а) основная литература:

№ п/п	Источник
1	Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики / Курчанов Н.А. – СПб.: СпецЛит, 2010. – 64 с. // Издательство «Консультант студента»: электронно-библиотечная система. – URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105728
2	Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. // Издательство «Консультант студента»: электронно-библиотечная система. – URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.html
3	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии / Г.Р. Мутовин. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. // Издательство «Консультант студента»: электронно-библиотечная система. – URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html

б) дополнительная литература:

№ п/п	Источник
-------	----------

4	Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: учебник для студ. вузов / С.Г. Инге-Вечтомов. — СПб. : Изд-во Н-Л, 2015. — 718 с.
5	Асанов А.Ю. Медицинская генетика / А.Ю. Асанов, Н.П. Бочков, Н.А. Жученко. – М :Гэотар-Медиа, 2008. – 224 с.
6	Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Юровская. – М. : Дашков и Ко, 2008. – 336 с.
7	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина [и др.]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 192 с.
8	Задачи по современной генетике : учебное пособие / В.М. Глазер [и др.]. - М. : КДУ, 2005. - 224 с.
9	Калаев В.Н. Микроядерный тест буккального эпителия ротовой полости человека / В.Н. Калаев, М.С. Нечаева, Е.А. Калаева.— Воронеж: Издательский дом ВГУ, 2016.— 133 с.
10	Калаева Е.А. Теоретические основы и практическое применение математической статистики в биологических исследованиях и образовании/ Е.А. Калаева, В.Г. Артюхов, В.Н. Калаев. — Воронеж: Издательский дом ВГУ, 2016.— 282 с.
11	Карманова Е.П. Практикум по генетике / Е.П. Карманова, А.Е. Болгов. - Петрозаводск : Изд-во ПетрГУ, 2004. - 204 с.
12	Клаг У. Основы генетики / У. Клаг, М.Р. Каммингс. - М. : Техносфера, 2007. - 896 с.
13	Лабораторный практикум по экологической генетике: учеб.-метод. пособие / В.Н. Калаев, М.Н. Назарова, А.В. Лавлинский, И.В. Игнатова, С.С. Карпова.— Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2012.— 109 с.
14	Лабораторный практикум по психогенетике: учебное пособие для вузов / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. – Воронеж: Издательско-полиграфический центр Воронежского государственного университета, 2013.— 157 с. – URL: http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-122.pdf .
15	Калаев В.Н. Избранные лекции по психогенетике: учебное пособие для вузов / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. — Воронеж: Издательско-полиграфический центр Воронежского государственного университета, 2013.— 129 с. — URL: http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-143.pdf .
16	Льюин Б. Гены / Б. Льюин. – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2011. – 896 с.
17	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика : учеб.пособие / Г.Р. Мутовин. – М. : Высшая школа, 2010. – 832 с.
18	Наглядная медицинская генетика / Дж. Дориан [и др.]. – М. :ГЭЦТАР-Медиа, 2009. – 200 с.
19	Пухальский В.А. Введение в генетику / В.А. Пухальский. - М. : Колос, 2007. – 224 с.
20	Сборник задач по общей генетике : учеб.пособие / под ред. М.М. Асланяна. – М. : Изд-во МГУ, 2001. – 144 с.
21	Сингер М. Гены и геномы: в 2-х т. / М. Сингер, П. Берг. - М. : Мир, 1998. – Т. 1. – 373 с.; Т. 2. – 391 с.
22	Топорнина Н.А. Генетика человека : практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М. :Владос, 2001. – 96 с.
23	Фогель Ф. Генетика человека : в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульски. – М. : Мир, 1989. – Т.1. – 312с; Т.2. – 378с; Т.3.– 366с.

в)информационные электронно-образовательные ресурсы (официальные ресурсы интернет)*:

№ п/п	Ресурс
24	Электронный каталог Научной библиотеки Воронежского государственного университета. – http://www.lib.vsu.ru
25	ЭБС Электронная библиотека технического вуза. – URL: http://www.studmedlib.ru
26	ЭБС Университетская библиотека онлайн. – URL: http://biblioclub.ru
27	http://cytgen.com/ - Цитология и генетика (журнал)
28	http://ecolgenet.ru/index.htm -Экологическая генетика (журнал)
29	http://www.bionet.nsc.ru/vogis/ - “Вавиловский журнал генетики и селекции”

16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы (учебно-методические рекомендации, пособия, задачки, методические указания по выполнению практических (контрольных) работ и др.)

№ п/п	Источник
1	Лабораторный практикум по экологической генетике: учеб.-метод. пособие / В.Н. Калаев, М.Н. Назарова, А.В. Лавлинский, И.В. Игнатова, С.С. Карпова.— Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2012.— 109 с.
2	Лабораторный практикум по психогенетике: учебное пособие для вузов / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. – Воронеж: Издательско-полиграфический центр Воронежского государственного университета, 2013.— 157 с. – URL: http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-122.pdf .
3	Калаев В.Н. Избранные лекции по психогенетике: учебное пособие для вузов / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. — Воронеж: Издательско-полиграфический центр Воронежского государственного университета, 2013.— 129 с. — URL: http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-143.pdf .

17. Информационные технологии, используемые для реализации учебной дисциплины, включая программное обеспечение и информационно-справочные системы (при необходимости)

- мультимедийные технологии: проектор Acer X115H DLP, экран для проектора, ноутбук Lenovo G580 с возможностью подключения к сети «Интернет».

Программное обеспечение:

DreamSpark (неограниченное кол-во настольных и серверных операционных систем Microsoft для использования в учебном и научном процессе) - лицензия действует до 31.12.2019, дог. 3010-15/1102-16 от 26.12.2016.

Microsoft Office Professional 2003 Win32 Russian, бессрочная лицензия Academic Open, дог. 0005003907-24374 от 23.10.2006.

Офисная система LibreOffice 4.4.4 (Свободно распространяемое программное обеспечение)

Microsoft Windows Professional 8.1 Russian Upgrade Academic Open License No Level. Бессрочная лицензия Academic OLP, дог. 3010-07/73-14 от 29.05.2014.

Microsoft Office 2013 Russian Academic Open License No Level. Бессрочная лицензия Academic OLP, дог. 3010-07/73-14 от 29.05.2014

18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 190)	Специализированная мебель, проектор Acer X115H DLP, экран для проектора, ноутбук Lenovo G580 с возможностью подключения к сети «Интернет»
Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 184а)	Ноутбук Lenovo G580 с возможностью подключения к сети «Интернет»
Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, текущего контроля и промежуточной аттестации (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 184)	Специализированная мебель, микроскопы бинокулярные Биомед-5 (5 шт.); проектор Benq MS527; ноутбук Lenovo G580, цитологические препараты животных клеток
Дисплейный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Celeron CPU 430 1.8 GHz, монитор Samsung SyncMaster 17) (12

самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 67)	шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»
Компьютерный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 40/5)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Pentium Dual Core CPU E6500, монитор LG Flatron L1742 (17 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»
Компьютерный класс, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 40/3)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Core i5-2300 CPU, монитор LG Flatron E2251 (10 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»

19. Фонд оценочных средств:

19.1. Перечень компетенций с указанием этапов формирования и планируемых результатов обучения

Код и содержание компетенции (или ее части)	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенции посредством формирования знаний, умений, навыков)	Этапы формирования компетенции (разделы (темы) дисциплины или модуля и их наименование)	ФОС* (средства оценивания)
ОПК-5 - готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	Знать: основные молекулярно-клеточные и генетические понятия и методы при решении профессиональных задач.	1 История развития генетики 2 Поток информации в клетке 4 Структура гена 5 Изменчивость генетического материала 7 Нехромосомная наследственность 8 Репарация ДНК 5 Молекулярно-генетическая структура генома человека. 17 Онкогенетика	Тест
	Уметь: применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач.	3 Основные закономерности наследования 13 Генетика популяций. 14 Строение и функционирование хромосом человека 6 Генетика определения пола 9 Организация генома 10 Пути передачи генетической информации в клетке. 11 Регуляция экспрессии генов.	Практические задачи
	Владеть: навыками использования молекулярно-клеточные и	12 Методы генетических исследований. 16 Наследственная и ненаследственная	Отчет по лабораторной работе

	генетические знания при решении профессиональных задач.	изменчивость у человека 18 Современные методы молекулярной генетики	
Промежуточная аттестация			КИМ

19.2 Описание критериев и шкалы оценивания компетенций (результатов обучения) при промежуточной аттестации

Для оценивания результатов обучения на экзамене используются следующие показатели:

- 1) знание основных молекулярно-клеточных и генетических понятий и методов при решении профессиональных задач;
- 2) умение применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач;
- 3) владение навыками использования молекулярно-клеточных и генетических знаний при решении профессиональных задач.

Для оценивания результатов обучения на экзамене используется 4-балльная шкала: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Соотношение показателей, критериев и шкалы оценивания результатов обучения.

Критерии оценивания компетенций	Уровень сформированности компетенций	Шкала оценок
Полное соответствие ответа обучающегося всем перечисленным критериям. Продемонстрировано знание основных молекулярно-клеточных и генетических понятий и методов при решении профессиональных задач, умение применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач, владение навыками использования молекулярно-клеточных и генетических знаний при решении профессиональных задач.	Повышенный уровень	Отлично/зачтено
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует одному из перечисленных показателей, но обучающийся дает правильные ответы на дополнительные вопросы. Недостаточно продемонстрировано умение применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач	Базовый уровень	Хорошо/зачтено
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым двум из перечисленных показателей, обучающийся дает неполные ответы на дополнительные вопросы. Демонстрирует частичные знания основных молекулярно-клеточных и генетических понятий и методов при решении профессиональных задач, не умеет применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач	Пороговый уровень	Удовлетворительно/зачтено
Обучающийся демонстрирует отрывочные, фрагментарные знания, допускает грубые ошибки.	–	Неудовлетворительно

19.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

19.3.1 Перечень вопросов к экзамену:

1. Основные подходы к изучению функции генов.

2. История открытия хромосомного набора человека. Тотальное и дифференциальное окрашивание хромосом человека. Типы дифференциального окрашивания.
3. Программа «Геном человека». История проекта, его цели, задачи, основные достижения.
4. Индивидуальная характеристика хромосом человека.
5. Генные семейства. Псевдогены. Альтернативный сплайсинг. Палиндромы. Простые тандемные повторы (сателлиты). Диспергированные повторы. Line-повторы. Alu-повторы. ДНК-транспозоны.
6. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Протеом.
7. Анеуплоидия по половым хромосомам.
8. Моногенные заболевания человека. Классификация моногенных заболеваний человека по типу наследования.
9. Мутации генов, приводящие к нарушению обмена веществ.
10. Болезни человека, связанные с нарушением функционирования митохондрий. Экогенетические болезни человека.
11. Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом периоде развития плода. Тератогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Генотерапия наследственных заболеваний.
12. Основные критерии злокачественной опухоли. Доказательства моноклональности опухоли.
13. Причины «озлокачествления» опухолей. Причины возникновения опухолей. Этапы канцерогенеза: инициация и промотирование.
14. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза.
15. Онкогены и протоонкогены. Причины превращения протонкогена в онкоген.

Пример контрольно-измерительного материала для экзамена

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой генетики,
цитологии и биоинженерии
В.Н. Попов

Специальность 30.05.03 Медицинская кибернетика
 Дисциплина Б1.Б.30 Генетика
 Форма обучения Очная
 Вид контроля Экзамен
 Вид аттестации промежуточный

Контрольно-измерительный материал № 1

1. История открытия хромосомного набора человека. Тотальное и дифференциальное окрашивание хромосом человека. Типы дифференциального окрашивания.
2. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза.

Преподаватель _____ В.Н. Калаев

Критерии оценки:

«отлично» - студент дает полные ответы на вопросы билета, отвечает на дополнительные вопросы, правильно решает практическое задание;
 «хорошо» - студент дает полный ответ на вопросы билета и отвечает на дополнительные вопросы, но не решает практическое задание билета;

«удовлетворительно» - студент отвечает на один вопрос билета и не решает практическое задание;
«неудовлетворительно» - студент не отвечает на вопросы билета и не решает практическое задание.

19.3.2 Перечень практических задач

У фасоли чёрная окраска семенной кожуры (А) доминирует над белой (а). Определить окраску семян у растений, полученных в результате следующих скрещиваний: 1) Аа х Аа; 2) АА х Аа; 3) аа х АА; 4) Аа х аа.

У томатов ген, определяющий красную окраску плодов, доминантен по отношению к желтой окраске. Из гибридных семян получено 3021 растение томатов с жёлтой окраской, и 9314 - с красной. 1) Сколько гетерозиготных растений в рассадке? 2) Относится ли признак (окраска томатов) к менделирующим?

При скрещивании гетерозиготных красноплодных томатов с желтоплодными, получено 352 растения, имеющих красные плоды, остальные растения имели жёлтые плоды. Определите, сколько растений имели жёлтую окраску?

У томатов ген высокорослости доминирует над геном карликовости. Какой вывод о генотипах родительских особей можно сделать, если в потомстве обнаружено расщепление по данному признаку в отношении 1 : 1, в отношении 3 : 1? Растения с какими генотипами нужно скрестить, чтобы получить однородное потомство по фенотипу.

Дурман с пурпурными цветками при самоопылении дал 30 потомков с пурпурными и 9 - с белыми цветками. Какие можно сделать выводы относительно наследования окраски цветков у этого вида? Какая часть потомков, имеющих пурпурную окраску цветков, должна давать чистое по этому признаку потомство?

При скрещивании между собой сорта красноплодной земляники всегда дают потомство с красными ягодами, а сорта белоплодной земляники - потомство с белыми ягодами. В результате скрещивания этих сортов друг с другом получаются растения с розовыми ягодами. Какое потомство возникнет при скрещивании между собой 2-х растений земляники с розовыми ягодами? Какое потомство получится, если красноплодную землянику опылить пыльцой земляники с розовыми ягодами.

Скрещивание чёрных кур (АА) с белыми (аа) даёт потомство, окрашенное в голубой цвет (Аа), растения львиного зева красноцветковые (СС), скрещенные с белоцветковыми (сс) растениями дают розовоокрашенное потомство (Сс). Можно ли вывести чистые нерасщепляющиеся породы голубых кур или сорта львиного зева с розовыми цветками?

В родильном доме перепутали детей. Папа имел четвертую группу крови $I^A I^B$, мать – первую $i^0 i^0$. Дети: один имел четвертую группу, другой – вторую $I^A i^0$. Какой ребенок этой пары, а какой – других родителей?

Одним из наследственных заболеваний обмена веществ является фенилкетонурия, вызванная нарушениями превращения аминокислоты фенилаланина. В результате болезни у детей быстро развивается слабоумие. Мутантный ген рецессивен по отношению к нормальному гену. Определите степень риска появления ребёнка с фенилкетонурией: 1) если оба родителя гетерозиготны по этому признаку; 2) если один родитель болен, а другой имеет здоровую наследственность.

Ген полидактилии (шестипалость) доминирует над геном, определяющим пятипалую конечность. В семье, где один из родителей пятипалый, а другой шестипалый, родился один ребенок с нормальным строением кисти, а другой - шестипалый. Определите генотип родителей.

У человека доминантный ген С вызывает аномалию развития скелета (изменение костей черепа и редукция ключиц). Рецессивный ген с отвечает за нормальное

строение скелета. Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с аномальным развитием скелета. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребенка определить генотип отца?

Комолость (безроговость) P доминирует у крупного рогатого скота над рогатостью p . Комолый бык скрещивается с 3 коровами (А, В и С). От скрещивания с рогатой коровой А получен рогатый теленок; от скрещивания с рогатой коровой В получен комолый теленок и от скрещивания с комолой коровой С получен рогатый теленок. Каковы генотипы всех родительских особей и потомства?

Одна из форм цистинурии (нарушение обмена четырех аминокислот) наследуется как аутосомный рецессивный признак. Но у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, у гомозигот – образование цистиновых камней в почках. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, если: 1) один супруг страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче; 2) один из супругов страдал камнями почек, а другой был нормален в отношении анализируемого признака.

У дрозофилы рецессивный ген 1 локализован в X-хромосоме. В гомозиготном состоянии он обладает летальным действием. От гетерозиготной самки получено 60 потомков. Сколько среди них самцов и самок?

У кур встречается рецессивный сцепленный с полом ген, который в гомозиготном состоянии дает летальный эффект до вылупления. Нормальная курица, скрещенная с гетерозиготным петухом, высидела живых цыплят. Какая часть среди них кур и петухов? Какая доля цыплят вылупилась от всего количества яиц, положенных для высиживания?

У некоторых тропических рыб, таких как меченосцы и гуппи, в некоторых линиях гетерогаметными бывают самцы, а в других - самки. В диких линиях самки чаще XX, самцы -XY; в некоторых аквариумных линиях самки имеют генотип ZW, самцы -ZZ. При перекрестных скрещиваниях можно получить самцов с комбинациями половых хромосом типа ZZ, XZ, XY или YY, а самок с комбинациями XX, XW, ZW или YW. Каково будет отношение полов в следующих типах скрещиваний:

- а) самки XX, самцы ZZ;
- б) самки ZW, самцы XZ;
- в) самки XW, самцы XZ ?

Какие дети могли бы родиться от брака гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом (а в остальном имеющей вполне благополучный генотип)? Какими будут их внуки и внучки от брака их дочерей со здоровыми мужчинами?

В птицеводстве важно распознавать пол цыплят в раннем возрасте, чтобы устанавливать различные режимы кормления. Для этого используют признаки, сцепленные с полом, которые служат маркерами пола. У плимутроков сцепленный с полом доминантный ген серой окраски оперения (B) проявляется у однодневных цыплят в виде белого пятнышка на голове. При гомозиготном рецессиве окраска цыплят равномерная и в дальнейшем куры черные. Какую схему скрещивания вы предложите птицеводам для экономически целесообразного ведения хозяйства:

- а) черные куры × серые гетерозиготные петухи;
- в) серые куры × черные петухи?

У собаки в помете 8 щенков, половина из них – самцы. У одного из них рано обнаружили признаки гемофилии. Определите вероятность гемофилии у остальных щенков. Сколько щенков, и какого пола окажутся носителями гемофилии? С помощью какого скрещивания можно с большой вероятностью выявить носителей гемофилии среди этих собак?

Гипертрихоз (волосистой покров по краю ушной раковины) передается через Y-хромосому, а полидактилия (шестипалость) – как доминантный аутосомный

признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в семье будет также без обеих аномалий?

У дрозофилы рецессивный признак желтой окраски тела находится в X-хромосоме. В лаборатории получено потомство от скрещивания гомозиготной серой самки и желтого самца; серая самка из этого потомства в свою очередь скрещивается с серым самцом. Каким будет потомство от этого скрещивания и от дальнейших скрещиваний этих потомков с гомозиготными серыми дрозофилами?

Отсутствие потовых желез у людей передается по наследству как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Не страдающий этим заболеванием юноша женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез: Каков прогноз в отношении внуков того и другого пола, если жены сыновей и мужа дочерей будут здоровыми людьми?

У дрозофилы гены *sn* и *e* локализованы в двух разных парах аутосом, а гены *bw* и *vg* в одной и той же аутосоме. Напишите генотипы особей, гетерозиготных по генам *sn* и *e* и по генам *bw* и *vg*. Определите, сколько и какие типы гамет производят такие особи. Объясните разницу в гаметообразовании у этих двух особей.

Сколько независимо наследуемых пар признаков может быть у лошадиной аскариды, гороха, человека?

Гены *AB* сцеплены, кроссинговер между ними составляет 40%. Сколько и какие гаметы производит дигетерозиготная особь? Сколько форм с генотипом *aave* появится в потомстве такой особи при самооплодотворении?

Особь, гомозиготная по генам *AB*, скрещена с гомозиготной особью *ab* и F_1 от этого скрещивания возвратно скрещено с двойным рецессивом. От этого скрещивания получены результаты: *AB* - 903, *ab* - 898, *aB* - 102 и *Ab* - 98. Объясните результаты, определив силу сцепления между *A* и *B*. Каковы были бы результаты этого скрещивания в случае независимого наследования *A* и *B*?

Критерии оценки:

«зачтено» выставляется студенту, если он решил предложенную задачу.

«не зачтено» выставляется студенту, если он не решил предложенную задачу.

19.3.3 Примеры тестовых заданий

Какая теория была опровергнута экспериментом с переливанием крови черных кроликов белым?

- а) прямого наследования признаков
- б) непрямого наследования признаков
- в) пангенеза
- г) наследования признаков

Какой ученый предложил цис-транс-тест?

- а) Т.Х.Морган;
- б) А.С.Серебровский;
- в) Н.П.Дубинин;
- г) Э.Льюис.

Кем была предложена гипотеза, согласно которой в организме существуют два типа клеток: соматические и особая наследственная субстанция, названная «зародышевой плазмой», которая в полном объеме присутствует только в половых клетках?

- а) А.Вейсман
- б) Гиппократ
- в) Аристотель
- г) Ч.Дарвин

д) Ж.Б.Ламарк

Из чего состоит гемоглобин в постэмбрионального развития?

- а) α - полипептидов
- б) α - подобного полипептида
- в) β -полипептидов
- г) β -подобного полипептида
- д) δ -полипептида
- е) δ - подобного полипептида

Перечислите отличия энхансеров от промоторов.

Кто придумал 4 группы явлений, входящих в понятие наследственность?

- а) Гиппократ
- б) Ж.Б.Ламарк
- в) Аристотель
- г) М.Е.Лобашев
- д) Ч.Дарвин
- е) Ф.Галтон

Сколько экзонов выделяют в гене BR-C у дрозофилы?

- а) 10
- б) 12
- в) 11
- г) 15

В каком году была выдвинута теория пангенеза?

- а) 1868 г.
- б) 1953 г.
- в) 1812 г.
- г) 2001 г.
- д) 1911 г.

Что такое ген по современным представлениям?

На каком растении проводил свои опыты Мендель?

- а) томат
- б) баклажан
- в) капуста
- г) горох

Верно ли утверждение: «Явление частичного возврата к дикому типу может быть истолковано как обусловленное не полным аллелизмом двух аллелей»?

- а) Верно
- б) Неверно

Как называются признаки, «которые переходят в гибридные соединения совершенно неизменными»?

- а) рецессивные
- б) латентные
- в) преобладающие
- г) доминантные

На какие группы можно поделить гены по принципу действия их продукта?

- а) Структурные и регуляторные;
- б) Доминантные и рецессивные;
- в) Специфичные и универсальные;
- г) Стабильные и лабильные.

Из чего состоят сплайсеосомы?

- а) из пре-мРНК, связанной с частицами малых ядерных рибонуклеопротеинов
- б) из мРНК, связанной с частицами малых ядерных рибонуклеопротеинов

в) из пре-мРНК, связанной с частицами малых ядерных десоксирибонуклеопротеинов

Перечислите задачи генной инженерии.

Кто высказал первые идеи о механизмах наследственности?

- а) Аристотель
- б) Ж.Б.Ламарк
- в) Гиппократ
- г) Ч.Дарвин

Верно ли утверждение, что последовательности нуклеотидов в экзонах консервативны, а в интронах сильно варьируют.

- а) Верно
- б) Неверно

Какую теорию выдвинул Ламарк?

- а) непрямого наследования признаков
- б) прямого наследования признаков
- в) перекрестного наследования признаков
- г) передачи потомству новых признаков, приобретенных в течение жизни

Дайте определение CpG-островков.

Что усиливается при добавлении галактозида в бактериальных клетках в результате синтеза новых молекул?

- а) активность фермента;
- б) метаболизм;
- в) деление;
- г) кроссинговер.

Сколько копий гена hsp 70 находится в пучке теплового шока 87A7 у дрозофилы?

- а) Три копии
- б) Две копии
- в) Четыре копии
- г) Пять копий

Кто предложил термины «ген», «генотип», «фенотип»?

- а) Чейз
- б) Иогансен
- в) Херши
- г) Бэтсон

Согласно какой теории половые задатки, участвующие в оплодотворении, производятся не напрямую из соответствующих органов, а из питательных веществ, необходимых для этих органов?»

- а) наследования признаков
- б) прямого наследования признаков
- в) перекрестного наследования признаков
- г) непрямого наследования признаков

Что происходит во время созревания макронуклеуса у инфузорий?

- а) удаление IES и внутригенных последовательностей без синтеза РНК.
- б) удаление IES и внутригенных последовательностей с синтеза РНК.
- в) удаление IES и внутригенных последовательностей без синтеза ДНК.
- г) удаление IES и внутригенных последовательностей с синтеза ДНК.

Перечислите свойства генов.

Верно ли утверждение: «Хромосомы содержат в виде своего рода шифровального

Что является трансформирующим агентом у пневмококков?

- а) РНК
- б) ДНК
- в) белок

г) фермент

Какую роль играет ген в кроссинговере?

- а) является конечным этапом кроссинговера;
- б) является самым длительным этапом кроссинговера;
- в) является неделимым путем кроссинговера;
- г) является последовательным путем кроссинговера.

В каком году открыт, инфекционный элемент вирусов?

- а) 1953
- б) 1967
- в) 1956
- г) 1952

Что лежит в основе ПЦР анализа?

- а) Число хромосом
- б) Наличие аллелей гена, с различной длиной ДНК
- в) Число аллелей определённого гена

Что представляет собой явление трансдукции:

- а) Гены хозяина переносятся вирусами
- б) Перенос вирусов белками хозяина
- в) Перенос вирусами белков хозяина
- г) Гены хозяина переносят вирусы

Что лежит в основе ПЦР анализа?

- а) Число хромосом
- б) Наличие аллелей гена, с различной длиной ДНК
- в) Число аллелей определённого гена

Дайте определение псевдогенов.

Что является инфекционным элементом вирусов ?

- а) Вирионы
- б) Инозиновая кислота
- в) Нуклеиновая кислота
- г) Патогены

Кто определил, что инфекционным элементом служит их нуклеиновая кислота?

- а) К. Маррей и Н. Маррей,
- б) О. Эйвери и Л.Херши
- в) Н. Зиндер и Дж. Ледерберг
- г) Л. Херши и М.Чейз

Верно ли утверждение: «К концу 20-х гг. сложилось представление о гене как материальной частице, лежащей в хромосоме, способной к саморепродукции и являющейся минимальной единицей рекомбинации, мутирования и генетической функции»?

- а) Верно
- б) Неверно

Согласно какой теории гены расположены в хромосомах, как бусы на нити; были определены порядок расположения и даже относительные расстояния между генами»?

- а) хромосомная теория наследования
- б) непрямого наследования
- в) прямого наследования
- г) пангенеза

19.3.4 Требования к оформлению отчета по лабораторному занятию

1. Тела лабораторного занятия.
2. Цель лабораторного занятия.

3. Материалы и методы.
4. Ход работы.
5. Выводы.

Критерии оценки:

- «зачтено» выставляется студенту, если он принимал участие в ходе лабораторного занятия, предоставил отчет, оформленный соответствующим образом;
- «не зачтено» ставится, если студент не работал в течении занятия и не предоставил отчет, оформленный соответствующим образом.

19.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Оценка знаний, умений и навыков, характеризующая этапы формирования компетенций в рамках изучения дисциплины, осуществляется в ходе текущей и промежуточной аттестаций.

Текущая аттестация проводится в соответствии с Положением о текущей аттестации обучающихся по программам высшего образования Воронежского государственного университета. Текущая аттестация проводится в формах: устного опроса (индивидуальный опрос); письменных работ (выполнение практико-ориентированных заданий, лабораторные работы); тестирования. Критерии оценивания приведены выше.

В курсе применяется балльно-рейтинговая система. За посещение лекции студент получает 1 балл, лабораторного занятия – 100 баллов, за работу на лабораторном занятии – 1 балл, тест – 20-50 баллов. Зачет получают студенты набравшие – 850 баллов, экзамен – 850 баллов.

Промежуточная аттестация проводится в соответствии с Положением о промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования.

Контрольно-измерительные материалы промежуточной аттестации включают в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень полученных знаний и практическое задание, позволяющее оценить степень сформированности умений и навыков.

При оценивании используются количественные шкалы оценок. Критерии оценивания приведены выше.