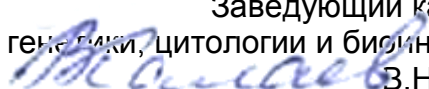


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой
генетики, цитологии и биоинженерии

В.Н. Калаев

14.05.2024

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.О.49 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
6. Составители программы:
Калаев Владислав Николаевич д.б.н., проф.
7. Рекомендована: научно-методическим советом медико-биологического факультета, протокол № 3 от 22.04.2024
8. Учебный год: 2026-2027 Семестр(ы)/Триместр(ы): 5-6

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 обязательной части Блока1 «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) и индикаторами их достижения:

Код	Название компетенции	Код(ы)	Индикатор(ы)	Планируемые результаты обучения
ОПК-1	Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.2	Использует основные естественнонаучные понятия и методы исследований при решении профессиональных задач	Знать: основные методы генетических исследований для решения задач профессиональной деятельности Уметь: использовать методы генетических исследований для решения задач профессиональной деятельности Владеть: навыками использования методов генетических исследований для решения задач профессиональной деятельности
ОПК-2	Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1	Использует различные подходы для определения и оценки морфофункционального, физиологического состояния и патологических процессов в организме человека	Знать: общую характеристику наследственных патологий Уметь: составить программу обследования пациентов на предмет выявления наследственной предрасположенности к заболеваниям Владеть: навыками постановки прогноза и составления плана обследования больного с наследственной патологией
ОПК-	Способен определять	ОПК-4.1	Организует	Знать: принципы, этапы и содержание

4	стратегию и проблематику исследований, выбирать оптимальные способы их решения, проводить системный анализ объектов исследования, отвечать за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение		проведение научных исследований, включая выбор цели и формулировку задач, планирования, подбор адекватных методов, сбор, обработку и анализ данных	практического медико-генетического консультирования больных различными видами наследственной патологии Уметь: интерпретировать информацию о генетическом риске развития различных наследственных болезней, оказывать помощь консультируемым семьям в принятии правильного решения по вопросу вероятности и последствий рождений в семьях больных наследственной патологией Владеть: навыками постановки прогноза и составления плана обследования больного с наследственной патологией
ОПК-5	Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биофизических и иных процессов и явлений, происходящих на клеточном, органном и системном уровнях в организме человека	ОПК-5.1	Понимает сущность биохимических процессов, происходящих в клетке человека	Знать: лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний Уметь: диагностировать наследственные заболевания Владеть: интерпретацией лабораторных методов диагностики наследственных заболеваний

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

Форма промежуточной аттестации зачет с оценкой, экзамен

13. Трудоемкость по видам учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость			
	Всего	По семестрам		
		5 семестр	6 семестр	
Аудиторные занятия	96	48	48	
в том числе:	лекции	32	16	16
	практические			
	лабораторные	32	16	16
	Групповые консультации	32	16	16
Самостоятельная работа	48	24	24	
в том числе: курсовая работа (проект)				
Форма промежуточной аттестации (экзамен – __36 час.)	36		36	
Итого:	180	72	108	

13.1. Содержание дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины	Реализация раздела дисциплины с помощью онлайн-курса, ЭУМК*
1. Лекции			
1	История развития генетики.	Предмет, основные этапы становления генетики. Достижения генетики.	https://edu.vsu.ru/course/view.php

			hp?id=2734
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).	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
3	Основные закономерности наследования.	Сцепленное наследование. Кроссинговер.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
7	Нехромосомная наследственность	Общие положения нехромосомной наследственности. Изучение митохондриальной ДНК у человека.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
9	Организация генома	Особенности структурной организация генома прокариот и эукариот. Современное представление о структуре и типах генов. Мобильность генома. Матричная активность генов.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
10	Пути передачи генетической информации в клетке.	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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
		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-метилаз и рестриктаз.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734

		Метилирование ДНК, связанное с репарацией ошибок репликации.	
11	Регуляция экспрессии генов.	Основные подходы к изучению функции генов.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
12	Методы генетических исследований.	-	
13	Генетика популяций.	-	
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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
16	Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	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.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
		Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом периоде развития плода. Тератогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Генотерапия наследственных заболеваний.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
17	Онкогенетика	Онкогенетика. Основные критерии злокачественной опухоли. Доказательства моноклональности опухоли. Причины «озлокачествления» опухолей. Причины возникновения опухолей. Этапы канцерогенеза: инициация и промотирование. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Причины превращения протонкогена в онкоген.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734
18	Современные методы молекулярной генетики	-	
2. Лабораторные занятия			
1	История развития генетики.	-	
2	Поток информации в клетке.	Генетический код. Свойства генетического кода.	
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.	
4	Структура гена	-	
5	Изменчивость генетического материала	-	

6	Генетика определения пола	-	
7	Нехромосомная наследственность	-	
8	Репарация ДНК	-	
9	Организация генома	-	
10	Пути передачи генетической информации в клетке.	-	
11	Регуляция экспрессии генов.	-	
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.	
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.	
14	Строение и функционирование хромосом человека	Хромосомы человека. Получение метафазных пластинок. Учет хромосомных aberrаций в соматических клетках.	
15	Молекулярно-генетическая структура генома человека.	-	
16	Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	Микроядерный тест буккального эпителия человека.	
		Медико-генетическое консультирование.	
17	Онкогенетика	-	
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 (количество часов)				
		Лекции	Групповые	Лабораторные	Самостоятельная	Всего

			консультации		работа	
1	История развития генетики.	1	1	-	2	4
2	Поток информации в клетке	1	1	-	2	4
3	Основные закономерности наследования.	1	1	6	4	12
4	Структура гена	3	2	-	2	7
5	Изменчивость генетического материала	1	1	-	2	4
6	Генетика определения пола	2	2	-	2	6
7	Нехромосомная наследственность	1	1	-	2	4
8	Репарация ДНК	2	1	-	2	5
9	Организация генома	2	2	-	2	6
10	Пути передачи генетической информации в клетке.	1	2	-	2	5
11	Регуляция экспрессии генов.	1	2	-	2	5
12	Методы генетических исследований.	-	2	12	6	20
13	Генетика популяций.	-	1	2	4	7
14	Строение и функционирование хромосом человека	4	1	-	4	9
15	Молекулярно-генетическая структура генома человека.	6	4	-	4	14
16	Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	4	4	2	2	12
17	Онкогенетика	2	2	-	2	6
18	Современные методы молекулярной генетики	-	2	10	2	14
	Экзамен					36
	Итого:	32	32	32	48	180

14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины:

Дисциплина реализуется с применением дистанционных технологий (<https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734>).

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	Практикум по генетике человека / В. Н. Калаев [и др.] ; под общ. ред. В. Н. Калаева ; Воронежский государственный университет. – Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2019. – 206 с
2	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
3	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
4	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
5	Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: учебник для студ. вузов / С.Г. Инге-Вечтомов. — СПб. : Изд-во Н-Л, 2015. — 718 с.
6	Асанов А.Ю. Медицинская генетика / А.Ю. Асанов, Н.П. Бочков, Н.А. Жученко. – М :Гэотар-Медиа, 2008. – 224 с.
7	Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Юровская. – М. : Дашков и Ко, 2008. – 336 с.
8	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина [и др.]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 192 с.
9	Задачи по современной генетике : учебное пособие / В.М. Глазер [и др.]. - М. : КДУ, 2005. - 224 с.
10	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.
11	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.
12	Карманова Е.П. Практикум по генетике / Е.П. Карманова, А.Е. Болгов. -Петрозаводск : Изд-во ПетрГУ, 2004. - 204 с.
13	Клаг У. Основы генетики / У. Клаг, М.Р. Каммингс. - М. :Техносфера, 2007. - 896 с.
14	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.
15	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 .
16	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	Льюин Б. Гены / Б. Льюин. – М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2011. – 896 с.
18	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика : учеб.пособие / Г.Р. Мутовин. – М. : Высшая школа, 2010. –

	832 с.
19	Наглядная медицинская генетика / Дж. Дориан [и др.]. – М. :ГЭЦТАР-Медиа, 2009. – 200 с.
20	Пухальский В.А. Введение в генетику / В.А. Пухальский. - М. : Колос, 2007. – 224 с.
21	Сборник задач по общей генетике : учеб.пособие / под ред. М.М. Асланяна. – М. : Изд-во МГУ, 2001. – 144 с.
22	Сингер М. Гены и геномы: в 2-х т. / М. Сингер, П. Берг. - М. : Мир, 1998. – Т. 1. – 373 с.; Т. 2. – 391 с.
23	Топорнина Н.А. Генетика человека : практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М. :Владос, 2001. – 96 с.
24	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
25	Электронный каталог Научной библиотеки Воронежского государственного университета. – http://www.lib.vsu.ru
26	Электронный университет - https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=10081
27	ЭБС Университетская библиотека онлайн. – URL: http://biblioclub.ru

16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы

№ п/п	Источник
1	Практикум по генетике человека / В. Н. Калаев [и др.] ; под общ. ред. В. Н. Калаева ; Воронежский государственный университет. – Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2019. – 206 с.

17. Образовательные технологии, используемые при реализации учебной дисциплины, включая дистанционные образовательные технологии (ДОТ, электронное обучение (ЭО), смешанное обучение):

<https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=2734>

18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: специализированная мебель, проектор ACER x115 N, ноутбук Lenovo B590 с возможностью подключения к сети «Интернет», экран настенный Digis optimal, WinPro 8 RUS Upgrd OLP NL Acdmc, OfficeSTD 2013 RUS OLP NL Acdmc	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 190
Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа (лабораторные занятия), для проведения групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: специализированная мебель, проектор NEC V281W, экран настенный Digis optimal, ноутбук Lenovo B590 с возможностью подключения к сети «Интернет», шкаф с вытяжным устройством малый, микроцентрифуга-вортекс "Микроспин" FV-2400, амплификатор "Mastercycler personal", дозаторы, камера для горизонтального электрофореза, центрифуга 5418 с ротором, термостат твердотельный с таймером ТТ-2-"Термит", WinPro 8 RUS Upgrd OLP NL Acdmc, OfficeSTD 2013 RUS OLP NL Acdmc	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 187
Дисплейный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы: специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Celeron CPU 430 1.8 GHz, монитор Samsung SyncMaster 17) (12 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 67
Компьютерный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы: специализированная мебель, компьютеры (системный блок Pentium Dual	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 40/5

Core CPU E6500, монитор LG Flatron L1742 (17 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»	
Компьютерный класс, помещение для самостоятельной работы: специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Core i5-2300 CPU, монитор LG Flatron E2251 (10 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 40/3
Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования: специализированная мебель, проектор ACER x115 H, ноутбук Lenovo B590 с возможностью подключения к сети «Интернет», WinPro 8 RUS Upgrd OLP NL Acdmc, OfficeSTD 2013 RUS OLP NL Acdmc	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 184а

19. Оценочные средства для проведения текущей и промежуточной аттестаций

Порядок оценки освоения обучающимися учебного материала определяется содержанием следующих разделов дисциплины:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Компетенция(и)	Индикатор(ы) достижения компетенции	Оценочные средства
1	История развития генетики.	ОПК-1	ОПК-1.2	Тест
2	Поток информации в клетке	ОПК-1	ОПК-1.2	Тест
3	Основные закономерности наследования.	ОПК-5	ОПК-5.1	Практические задания
4	Структура гена	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
5	Изменчивость генетического материала	ОПК-1	ОПК-1.2	Тест
6	Генетика определения пола	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
7	Нехромосомная наследственность	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
8	Репарация ДНК	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
9	Организация генома	ОПК-2	ОПК-2.1	Тест
10	Пути передачи генетической информации в клетке.	ОПК-1	ОПК-1.2	Тест
11	Регуляция экспрессии генов.	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
12	Методы генетических исследований.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-4	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-4.1	Практические задания
13	Генетика популяций.	ОПК-5	ОПК-5.1	Практические задания
14	Строение и функционирование хромосом человека	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
15	Молекулярно-генетическая структура генома человека.	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
16	Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
17	Онкогенетика	ОПК-5	ОПК-5.1	Тест
	Современные методы молекулярной генетики	ОПК-2, ОПК-4	ОПК-2.1, ОПК-4.1	Практические задания
Промежуточная аттестация форма контроля – зачет с оценкой, экзамен				Тест

20. Типовые оценочные средства и методические материалы, определяющие процедуры оценивания

20.1. Текущий контроль успеваемости

Контроль успеваемости по дисциплине осуществляется с помощью следующих оценочных средств:

Практические задания

Тест

Перечень практических задач

У фасоли чёрная окраска семенной кожуры (A) доминирует над белой (a). Определить окраску семян у растений, полученных в результате следующих скрещиваний: 1) $Aa \times Aa$; 2) $AA \times Aa$; 3) $aa \times AA$; 4) $Aa \times aa$.

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

При скрещивании гетерозиготных красноплодных томатов с желтоплодными, получено 352 растения, имеющих красные плоды, остальные растения имели желтые плоды. Определите, сколько растений имели желтую 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 получают 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 (AA) с белыми (aa) даёт потомство, окрашенное в голубой цвет (Aa), растения львиного зева красноцветковые (CC), скрещенные с белоцветковыми (cc) растениями дают розовоокрашенное потомство (Cc). 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 $I^O I^O$. Дети: один имел четвертую группу, другой – вторую $I^A I^O$. 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 C вызывает аномалию развития скелета (изменение костей черепа и редукция ключиц). Рецессивный ген c 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 (безрогость) P доминирует у крупного рогатого скота над рогатостью p . Комолый бык скрещивается с 3 коровами (A , B и C). От скрещивания с рогатой коровой A получен рогатый теленок; от скрещивания с рогатой коровой B получен комолый теленок и от скрещивания с комолой коровой C 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 высидивания?

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 (волосной 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 мужья дочерей будут здоровыми людьми?

У дрозофилы гены *cn* 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 *cn* 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 *aabv* появится в потомстве такой особи при самооплодотворении?

Особь, гомозиготная по генам *AB*, скрещена с гомозиготной особью *ab* и F_1 от этого скрещивания повторно 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 ?

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 пуфе 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

Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом AABvCc:

- а) ABC, ABc
- б) aBc, Abc, ABC
- в) Abc, ABC, ABc, AbC
- г) AbC, ABc

Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера?

- а) 47, XX 21+
- б) 47, XXУ
- в) 47, ХУ 13+
- г) 45, ХО

Генотип дрозофилы AaBv. Сколько типов гамет и какие будут образовываться, если гены А и В сцеплены и наблюдается их полное сцепление:

- а) один тип – АВ
- б) два типа – АВ и ав
- в) два типа – Ав и аВ
- г) четыре типа – АВ, Ав, аВ, ав

Если в потомстве получилось 45% кроссоверных особей это значит, что расстояние между генами:

- а) 55 %
- б) 22,5 морганид
- в) 55 сантиморган
- г) 45 сантиморган

Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?

- а) доминантные
- б) гомозиготные
- в) гетерозиготные
- г) аллельные

К физическим факторам мутагенеза относится:

- а) ультрафиолет
- б) формалин
- в) вирусы
- г) чужеродная ДНК

Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

- а) AA и aa
- б) Aa и Aa
- в) Aa и aa
- г) AA и Aa

Аллельными считаются следующие пары генов:

- а) рост человека-форма его носа;
- б) рогатость коров-окраска коров;
- в) карие глаза - голубые глаза;
- г) чёрная шерсть - гладкая шерсть.

Гены, обуславливающие развитие некоторых патологических признаков (заболеваний), расположены в X-хромосоме человека. Назовите такой признак.

- а) гемофилия
- б) близорукость
- в) полидактилия
- г) атеросклероз

Мать является носительницей гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветовая слепота может быть:

- а) у всех сыновей
- б) у всех дочерей
- в) у половины сыновей
- г) у половины дочерей

Для какого наследственного заболевания характерно отставание в физическом развитии, катаракта, цирроз печени, желтуха?

- а) муковисцидоз
- б) галактоземия
- в) синдром кошачьего крика
- г) фенилкетонурия

Анализ родословной больного мужчины показал следующее: заболевание встречается часто и во всех поколениях; заболевание встречается только у мужчин; заболевание передается только от мужчины (отца) к мужчине (сыну). Назовите тип наследования этого заболевания.

- а) сцепленный с У-хромосомой;
- б) аутосомно-рецессивный;
- в) аутосомно-доминантный;
- г) рецессивный сцепленный с Х-хромосомой.

В популяции известны частоты аллелей: $p=0,8$ и $q=0,2$. Определите частоты генотипов (AA, Aa, aa), если имеет место свободное скрещивание и популяция находится в состоянии равновесия.

- а) AA=0,64, Aa=0,32, aa=0,04;
- б) AA=0,8, Aa=0,2, aa=0;
- в) AA=0,32; Aa=0,64, aa=0,04;
- г) AA=0,32; Aa=0,64, aa=0,04.

Чему равна сумма частот встречаемости в популяции доминантной и рецессивной аллелей 13 гена?

- а) 1;
- б) 50;
- в) 2;
- г) 100.

Единственная жизнеспособная моносомия у человека:

- а) 45,X0
- б) 46,XX
- в) 45,Y0
- г) 47,XXY

Что отражает закон Моргана:

- а) закон единообразия гибридов 1 поколения
- б) закон расщепления признаков
- в) закон независимого наследования признаков
- г) закон сцепленного наследования признаков

При доминантном эпистазе расщепление будет равно:

- а) 12:3:1
- б) 9:3:4
- в) 9:6:1
- г) 1:4:6:4:1

Моносомик – это организм с набором хромосом:

- а) $2n - 1$
- б) $2n + 1$
- в) $2n + 2$
- г) $2n - 2$

Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода?

- а) нейрофиброматоз
- б) галактоземия
- в) синдром Эдвардса
- г) синдром Марфана

Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?

- а) митоз
- б) редупликация
- в) конъюгация
- г) кроссинговер

Забор околоплодной жидкости и слущенных клеток плода называется:

- а) кордоцентез
- б) биопсия хориона
- в) амниоцентез
- г) фетоскопия

Какое количество митохондриальной ДНК получает зародыш от родителей?

- а) 100% от отца
- б) 50% от матери, 50% от отца
- в) 100% от матери
- г) 70% от матери, 30% от отца

Синдром Эдвардса это:

- а) трисомия 18 хромосомы
- б) делеция короткого плеча 5 хромосомы
- в) моносомия X0
- г) трисомия 15 хромосомы

Определяя частоты встречаемости генов и генотипов, ученые используют:

- а) близнецовый метод
- б) цитогенетический метод
- в) генеалогический метод
- г) популяционный метод.

Модификационная изменчивость: (один ответ)





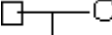
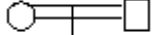


- а) наследуется;
- б) не наследуется;
- в) связана с изменением генотипа;
- г) не зависит от внешней среды.

Хромосомы, имеющие плечи разной длины, называются:

- а) субметацентрические;
- б) метацентрические;
- в) акроцентрические;
- г) интерфазные;

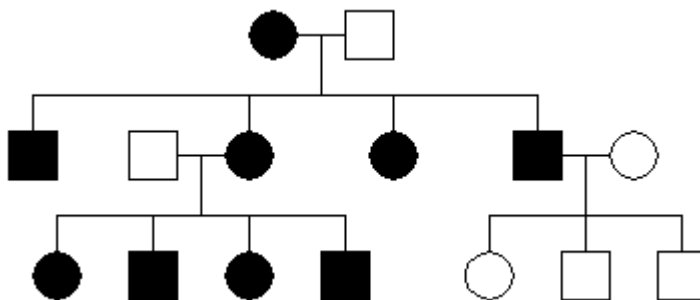
Сходство близнецов по изучаемым признакам называется: _____

Что обозначают данные символы:

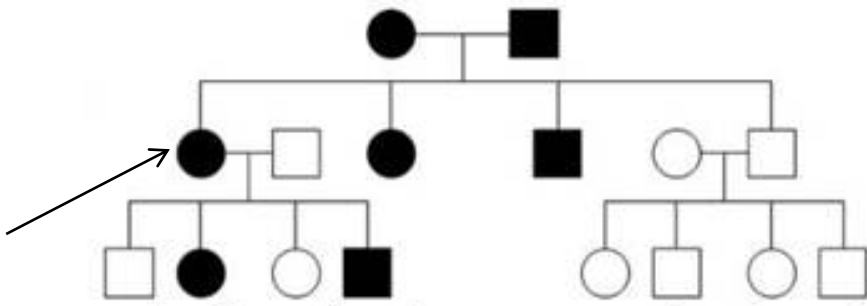
- 1. 
- 2. 
- 3. 
- 4. 
- 5. 
- 6. 
- 7. 
- 8. 

Перечислите этапы генеалогического анализа.

Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

Известно, что карий цвет глаз у человека – доминантный признак, голубой – рецессивный. Какова вероятность появления кареглазого ребенка, если оба родителя кареглазые гетерозиготы?

Перечислите основные компоненты для проведения ПЦР. Какой компонент обеспечивает специфичность ПЦР.

В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы. Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?

Супруги В-ко обратились в МГК по прогнозу потомства в связи с болезнью Дауна у ребенка, который умер на 3-м месяце жизни от сепсиса. Женщине 24 года, здорова. При осмотре обнаруживается правильное телосложение. Дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XX. Родословная без сигнального отягощения. Мужу 26 лет, здоров, имеет правильное телосложение, дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XY. Родословная без особенностей. Ответьте на вопросы.

1. Каков прогноз потомства по болезни Дауна у данных родителей?
2. Необходимо ли было определение кариотипов у них?
3. Как изменится прогноз потомства по болезни Дауна у этих супругов через 10-15 лет?

3. Больная Т-ко, 27 лет, направлена в МГК по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно. Ответьте на вопросы.

1. Какой диагноз можно поставить женщине?
2. Какой можно ожидать у нее кариотип?
3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза?...

У женщины 39 лет пятая беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева. О каком заболевании можно думать в данной ситуации? Пациент жалуется на боли в грудной клетке и суставах, затрудненное дыхание, слабость. Анализ крови выявил низкое содержание эритроцитов. Электрофорез обнаружил присутствие аномального гемоглобина HbS. Укажите название синдрома.

Пациент направлен на медицинское обследование с подозрением на болезнь сердца. Мальчик от второй беременности. Женщина родила его в возрасте 40 лет. При 15 осмотре: плоское лицо и эпикантус, мышечная гипотония, высота ребенка и вес ниже нормы. Больной добродушный, эмоциональный, задержка двигательного и умственного развития. Легкая степень умственной отсталости. Скудная лексика. Кариотипирование: обнаружено 47 хромосом, трисомия 21. Укажите название синдрома.

Девочке 2 месяца. Множественные пороки: высокий мышечный тонус, судороги, микроцефалия, маленькие глаза, уменьшение нижней челюсти, дефект межжелудочковой перегородки, руки со 2 и 5 пальцем повернуты вверх остальных. Семья имеет двух детей (мальчик и девочка). Дети здоровы. Кариотипирование: 47, 18+ . Укажите название синдрома.

Пациентка 15 лет, была направлена в клинику медицинского генетического консультирования: существенные отклонения в психическом развитии, повышенная вспыльчивость. Содержание речи: нереальные фантазии. Повышенный интерес к мужскому полу. В отделении гинекологии был проведен аборт (12 - 14 недель). Анализ полового хроматина: Обнаружено 2 тельца Барра в Buccalном соскобе.

Девочка 4 лет направлена на консультацию к врачу-генетику. Находится на диспансерном учете с диагнозом: ВПС – ДМЖП. Задержка психомоторного развития. Вторичный хронический пиелонефрит (на фоне удвоения левой почки). Рецидивирующий бронхит. Двусторонний хронический отит. Анамнез: ребенок от седьмой беременности (маме 36 лет), шестых родов (в семье здоровый ребенок 14 лет, вторая беременность – рождение мертвого ребенка, три беременности закончились самопроизвольным абортom). Осмотр: монголоидный разрез глаз, микроцефалия, седловидный нос, мелкие зубы. Увеличен объем движений в суставах. Поставьте предварительный диагноз на основании осмотра и анамнеза.

На военной медкомиссии юноша 16 лет. Рост 189 см, размах верхних конечностей превышает длину тела на 16 см, отмечаются проявления гинекомастии, неравномерное распределение подкожно-жирового слоя, гипоплазия наружных половых органов. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

Женщина, 27 лет, высота 142 см, вес 50 кг низкий рост, широкая и перепончатая шея, низкая задняя линия роста волос на голове, широкая грудь. Олигофрения (слабоумие) в стадии дебильности. Молочные железы развиты слабо, Матка очень маленькая, недостаточно развита. Кариотипирование: 45, XO . Укажите название синдрома.

Мужчина 18 лет обратился за медико-генетической консультацией с жалобами на ожирение и половое недоразвитие. Рост 184 см, вес 97 кг. Редуцированные волосы на теле и лице. Яички уменьшены. Анализ полового хроматина: обнаружено тельце полового X - хроматина в Buccalном соскобе. Укажите название синдрома.

В геноме организма в результате действия токсинов произошла хромосомная перестройка между участками, находившимися в разных хромосомах. Последовательность генов изменилась в первой хромосоме с **ABCDEFGHIH** на **ABCDEOP**, а во второй с **KLMNOP** на **KLMNFGH**.

Определите тип мутации. Ответ поясните.

С какой мутацией связано происхождение кариотипа вида *Homo sapiens* от человекообразного предка? Что происходит в этом случае?

В одном из родильных домов родился ребенок, у которого плач напоминал мяуканье котенка. О каком синдроме идет речь? Какой тип мутации? Какой метод лабораторной диагностики надо использовать для подтверждения диагноза?

При электрофорезе нуклеиновых кислот в геле от какого заряда к какому заряду осуществляется движение молекул?

Разделение неоднородных систем на фракции по плотности при помощи центробежных сил осуществляется с помощью процесса _____.

У матери первая группа крови, а у отца - четвертая. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Среди монозиготных близнецов одинаковый цвет кожи имеют 100 %, а среди дизиготных близнецов – только 45 %. Что оказывает влияние на развитие цвета кожи?

Сын американского банкира Твистера страдал одновременно тремя болезнями: *гемофилией*, *дальтонизмом* и полным отсутствием зубов. Эти болезни обусловлены генами, находящимися в X-хромосоме. Твистер младший много лет прожил вдали от родителей, в Париже, где и умер в 1944 году. После его смерти к Твистеру старшему явилась француженка с 15-летним мальчиком, у которого тоже сочетались гемофилия, дальтонизм и отсутствие зубов. Женщина сообщила, что этот мальчик – сын покойного Твистера младшего и его законный наследник, но подтверждающие

документы утрачены во время оккупации Франции. Несмотря на отсутствие документов, Твистер признал мальчика своим внуком. Семейный врач убедил его, что такое совпадение редкого сочетания трех наследственных болезней доказывает, что этот мальчик – его внук. Согласны ли Вы с мнением доктора?

В результате проведенного скрининга у женщины была обнаружена мутация в гене CFTR, который локализован в середине длинного плеча 7-й хромосомы. О каком заболевании свидетельствует данная мутация? Какой тип наследования при данном заболевании? Какие симптомы и частота распространения данного заболевания в России?

Критерии:

более 85% - отлично

76-84 % - хорошо

60-75 % - удовлетворительно

Менее 59% - неудовлетворительно

20.2. Промежуточная аттестация

Промежуточная аттестация по дисциплине осуществляется с помощью следующих оценочных средств:

Тест

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 – более 850 баллов, экзамен – менее 860 - 2, 861-874 – 3, 875-890 – 4, более 890 - 5.

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.