

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РФ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ  
БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
УНИВЕРСИТЕТ»

**Е. М. Туровская**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ  
ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА  
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»  
И РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ**

*Методические рекомендации*

Воронеж  
Издательский дом ВГУ  
2021

УДК 612.6.05(075.8)  
ББК 28.04  
Т885

Рецензент–

кандидат биологических наук, доцент кафедры генетики,  
цитологии и биоинженерии ВГУ *М. Ю. Сыромятников*

**Туровская Е. М.**

Т885      Методические указания по освоению дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» и рекомендации для самостоятельной работы студентов : методические рекомендации / Е. М. Туровская ; Воронежский государственный университет. – Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2021. – 56 с.

Методические рекомендации подготовлены на кафедре фармакологии и клинической фармакологии ФГБОУ ВО «ВГУ». Пособие включает содержание разделов дисциплины, учебно-методическое и информационное обеспечение, общие рекомендации по изучению дисциплины. Представлены основные рекомендации по подготовке к текущим и промежуточным аттестациям, по организационной структуре самостоятельной работы студентов, перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации, критерии оценки по итогам освоения дисциплины. Пособие содержит примеры решения наиболее сложных видов задач. В приложении приведен полный комплект материалов для подготовки доклада к занятию.

Для студентов 2-го курса среднего профессионального образования специальности 33.02.01 – Фармация, изучающих дисциплину «Генетика человека с основами медицинской генетики».

УДК 612.6.05(075.8)  
ББК 28.04

© Туровская Е. М., 2021  
© Воронежский государственный университет, 2021  
© Оформление. Издательский дом ВГУ, 2021

## СОДЕРЖАНИЕ

Введение .....	4
Цели и задачи дисциплины, формируемые компетенции, знания, умения, навыки .....	4
Содержание разделов дисциплины .....	6
Перечень рекомендуемой литературы .....	13
Организационная структура самостоятельной работы .....	14
Примеры решения и оформления задач .....	17
Задача на применение правил Чаргаффа .....	17
Задача на мутации в первичной структуре ДНК .....	18
Задача на определение вероятности конкретного генотипа при кроссинговере .....	19
Задача на определение родителей по группам крови потомков ....	21
Задача на эпистаз на примере бомбейского феномена .....	22
Текущая аттестация .....	24
Требования к оформлению реферата к текущей аттестации ... ..	24
Критерии оценки реферата к текущей аттестации .....	30
Промежуточная аттестация .....	31
Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации .....	31
Рекомендации для подготовки к итоговому тесту .....	38
Примеры заданий итогового теста .....	41
Критерии оценки по итогам освоения дисциплины .....	42
Приложение .....	50
Доклад .....	50
Шаблон титульного листа доклада и реферата .....	50
Перечень тем докладов .....	51
Требования к подготовке доклада и критерии оценки .....	52
Примеры оформления списка литературы к докладу, реферату .....	55

## **ВЕДЕНИЕ**

### **Цели и задачи дисциплины, формируемые компетенции, знания, умения, навыки**

**Цель дисциплины:** формирование клинико-генетической основы для осуществления профессиональной деятельности в области фармации с учётом персонифицированного подхода.

#### **Задачи дисциплины:**

- усвоение основных генетических понятий и терминов;
- усвоение сущности основных генетических процессов и закономерностей на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровне в отношении человека, их значения в терапии заболеваний и сохранении здоровья;
- формирование научного взгляда на патологические состояния и болезни человека с учётом их генетической основы;
- формирование начальных навыков информирования о товарах аптечного ассортимента, включая персонифицированный подход;
- формирование навыков самостоятельного поиска информации в области генетики, необходимой для осуществления профессиональной деятельности, и представления её в устной и печатной форме, в том числе с учётом современных требований к оригинальности.

Результатом освоения программы учебной дисциплины является овладение обучающимся профессиональными (ПК) и общими (ОК) компетенциями по базовой подготовке (табл. 1).

Таблица 1. Компетенции, формируемые в результате изучения дисциплины

Код	Наименование результата обучения
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.
ПК 2.3	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мута-

гене́за;

- роль наследственности и изменчивости в реакции на лекарственные препараты;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:**

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

## **Содержание разделов дисциплины**

### **ВВЕДЕНИЕ**

Генетика и ее место в системе естествознания. Генетика человека и медицинская генетика. История исследований. Задачи генетики человека и медицинской генетики. Методы исследования. Клинико-генетические базы данных. Проект «Геном человека». Генетические технологии для фармации и медицины. Значение медицинской генетики в медико-биологической науке.

## **РАЗДЕЛ 1. БИОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИХ РОЛЬ В ЗДОРОВЬЕ ЧЕЛОВЕКА**

**Тема 1.1. Клетка – элементарная единица строения, функционирования, развития и воспроизведения живых организмов**

Этапы формирования представлений о клетке. Основные положения

современной клеточной теории. Сравнение разных типов клеточной организации. Характеристика структурных компонентов клеток эукариот. Болезни человека, связанные с нарушением работы клеточных органелл. Тотипотентность и плюрипотентность клеток. Направления использования стволовых клеток.

### **Тема 1.2. Клеточный цикл и формы его проявления. Генетический контроль клеточного цикла и перспективы его использования в фармакотерапии**

Ядро – важная составная часть клетки. Его функции и структура. Хроматин и хромосомы – различные формы пространственной организации ДНК. Фазы клеточного цикла эукариот. Генетический контроль клеточного цикла и перспективы его использования в фармакотерапии. Нарушения клеточного цикла, выявляемые на стадиях митоза. Отклонения от типичного хода клеточного цикла и их причины. Прямое деление клетки – амитоз.

### **Тема 1.3. Мейоз и половое размножение. Нарушения мейоза и возможности их коррекции современными методами фармации и генетики**

Формы размножения организмов. Мейоз как способ деления клетки, обеспечивающий редукцию числа хромосом и увеличивающий разнообразие гамет. Место мейоза в жизненном цикле эукариот. Характеристика редукционного и эквационного делений мейоза. Особенности кроссинговера. Генетическое значение мейоза. Сходство и различия митоза и мейоза. Образование половых клеток у человека. Сходство и различия процессов овогенеза и сперматогенеза. Характеристика половых клеток человека по морфологическим особенностям и числу хромосом. Факторы, лежащие в основе нарушения развития половых клеток. Нарушения мейоза и возможности их коррекции современными методами фармации и генетики. Решение генетических задач.

### **Тема 1.4. Молекулярная структура ДНК. Механизмы репликации и**

## **репарации. Использование механизмов репликации и репарации в лечении заболеваний**

Основы первичной структуры ДНК. Формирование вторичной структуры ДНК. Модель Уотсона и Крика. Полиморфизм двойной спирали. Разрушение и восстановление двуспиральной структуры (денатурация, ренатурация, гибридизация). Особенности репликации ДНК. Репарация ДНК и её механизмы. Причина прекращения делений и проблема старения клетки. Иммортальные клетки. Особенности строения и функционирования теломеразы. Теломераза, рак и старение. Опыты по преодолению барьера Хейфлика. Использование механизмов репликации и репарации в лечении заболеваний. Решение генетических задач.

### **Тема 1.5. Реализация генетической информации – транскрипция, трансляция, генетический код и механизмы их регуляции. Возможности генетической коррекции нарушений.**

Транскрипция – перенос генетической информации с ДНК на РНК и отличие этого процесса от репликации. Понятие о транскрипционе. Структура промоторов. Кодирование генетической информации, свойства генетического кода. Определение понятия «ген». Типы генов. Структура генов. Каскадная регуляция экспрессии генов эукариот. Нарушения процессов транскрипции и трансляции белков факторами среды и лекарственными препаратами. Нарушения транскрипции и трансляции лекарственными препаратами. Решение генетических задач.

### **Тема 1.6. Модификации молекул ДНК и белков. Импринтинг. Прионы. Заболевания, вызванные модификациями молекул ДНК и белков.**

Виды модификаций молекул ДНК. Модификация молекулы ДНК при её метилировании. Гипер-и гипометилирование. Деметилирование в процессе онтогенеза. Геномный импринтинг – один из вариантов эпигенетической изменчивости. Прионизация белка. Заболевания, вызванные модификациями

молекул ДНК и белков, и современные подходы к их лечению.

## **РАЗДЕЛ 2. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДОВАНИЯ НОРМЫ И ПАТОЛОГИИ У ЧЕЛОВЕКА**

### **Тема 2.1. Закономерности наследования признаков. Генотип как система взаимодействующих генов**

Моногенные и полигенные признаки. Факторы, влияющие на формирование признаков. Законы Г. Менделя и их цитологические основы. Взаимодействия между аллельными генами. Доминантно-рецессивное взаимодействие. Менделирующие признаки у человека. Неполное доминирование, кодоминирование (наследование у человека групп крови по системе АВО), множественный аллелизм, сверхдоминирование, аллельное исключение. Взаимодействие между неаллельными генами (полимерия, комплементарность, эпистаз). Влияние одного гена на формирование нескольких признаков (плейотропия). Сцепленное с полом наследование. Картирование генов в группах сцепления. Решение генетических задач.

### **Тема 2.2. Генетика пола. Нарушения в генотипе, связанные с формированием пола**

Пол. Первичные и вторичные половые признаки. Типы определения пола. Хромосомный механизм определения пола. Значение баланса генов в определении половой принадлежности у человека. Половые хромосомы. Регуляция экспрессии генов половых хромосом. Нарушения у человека, связанные с формированием пола, и возможности их терапии методами фармации и генетики. Решение генетических задач.

### **Тема 2.3. Модификационная изменчивость. Понятие о мутациях.**

#### **Генные, хромосомные и геномные мутации.**

Классификация основных форм изменчивости. Модификационная изменчивость, ее типы и особенности. Адаптивные модификации как эво-

люционно закрепленные реакции организма на изменения внешней среды при неизменном генотипе. Морфозы – неадаптивные изменения. Проявление этих форм изменчивости у человека. Понятие о мутациях и их классификация: по характеру изменения генотипа, фенотипа, проявлению в гетерозиготе, условиям возникновения, локализации в клетке, возможностям наследования, отклонению от нормы. Генные мутации. Последствия замены оснований (миссенс, нонсенс, нейтральные мутации). Мутации, связанные со сдвигом «рамки считывания». Экспансия тринуклеотидных повторов (динамические мутации). Механизмы и последствия структурных перестроек хромосом (дефишенсы, делеции, дупликации, пери- и парацентрические инверсии, транслокации). Геномные мутации (автополиплоидия, аллополиплоидия, анеуплоидия, центрические слияния и центрические разделения). Примеры всех типов мутаций у человека. Комбинативная изменчивость, ее механизмы и проявления у человека. Решение генетических задач.

#### **Тема 2.4. Факторы мутагенеза. Мутагенное действие лекарств. Меры предосторожности**

Спонтанный и индуцированный мутагенез. Механизмы мутагенеза. Мутагенные факторы. Мутагенное действие лекарств. Меры предосторожности для предотвращения мутагенного действия при приёме лекарственных средств. Меры профилактики мутаций у человека. Решение генетических задач.

#### **Тема 2.5. Разнообразие метаболических фенотипов у человека и их значение в фармакотерапии заболеваний**

Метаболизм и его нарушения. Метаболические фенотипы человека (варианты нормы и наследственных дефектов метаболизма). Значение метаболических фенотипов в фармакотерапии заболеваний. Методы предотвращения токсического действия лекарств, связанного с генетическими причинами. Способы консультирования при проявлении у человека быстрых

и медленных метаболических фенотипов при приёме лекарственных препаратов. Решение генетических задач.

**Тема 2.6. Генетические основы наследственных заболеваний человека.  
Проблема орфанных заболеваний и перспективы их лечения с учётом  
достижений генетики**

Геномные мутации у человека (полиплоидия, анеуплоидия). Последствия изменения числа аутосом и половых хромосом, приводящие к депрессии развития и летальности. Клинические проявления и характеристика кариотипов при синдромах Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трисомии X, лишней Y-хромосомы. Наследственные заболевания у человека, связанные с перестройками хромосом (синдром кошачьего крика и др.). Генные мутации и особенности их проявления у человека. Примеры нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия), обмена углеводов (галактоземия), обмена липидов (болезнь Тея-Сакса). Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов (врожденный гипотиреоз). Мультифакториальные болезни. Экогенетические реакции как ответ организма с определенной генетической конституцией на воздействие средовых факторов. Решение генетических задач.

**РАЗДЕЛ 3. ПРИНЦИПЫ ЛЕЧЕНИЯ И ПРОФИЛАКТИКИ  
НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ. ФАРМАКОГЕНЕТИКА**

**Тема 3.1. Методы изучения генотипа человека. Методы вмешательства  
в генотип человека и их пределы**

Особенности человека как объекта генетических исследований. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Тесты, позволяющие определить нарушения обмена веществ. Цитогенетический

метод: кариотипирование, методы экспресс-диагностики для определения числа X хромосом (тельца Барра), использование метафазного, анафазно-телофазного методов для определения органических нарушений в делящихся клетках и микроядерного теста в интерфазных клетках. Метод дерматоглифики. Метод генетики соматических клеток. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммунологический метод. Методы вмешательства в генотип человека и их пределы. Решение генетических задач.

### **Тема 3.2. Функциональная геномика человека как основа фармакогенетики. Иммуногенетика.**

Функциональная геномика человека как основа фармакогенетики. Понятия протеомики, этногеномики, палеогеномики, геронтологии, психогеномики, онкогеномики, геноинформатики и их вклад в фармакогенетику. Перспективы использования генотерапии. Иммуногенетика: генетические аспекты нарушения иммунной системы. Генетические основы аутоиммунных заболеваний и тканевой несовместимости. Решение генетических задач.

### **Тема 3.3. Медико-генетическое консультирование как способ профилактики наследственных заболеваний. «Дизайнерские» дети.**

#### **Генетический паспорт.**

Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней. «Дизайнерские» дети: понятие, примеры, цели создания, негативные последствия идеи. Технология «молекулярных ножниц» и её ограничения. Генетический паспорт: понятие, назначение, распространённость в России и в мире, проблемы.

## Перечень рекомендуемой литературы

### Основные источники:

1. Бочков Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 224 с. – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>
2. Бочков Н. П. Медицинская генетика : учебник для медицинских училищ и колледжей / Бочков Н. П., Асанов А. Ю., Жученко Н. А. и др. ; под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 224 с. – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970413333.html>

### Дополнительные источники:

3. Акуленко Л. В. Медицинская генетика : учебник для медицинских училищ и колледжей : / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 203 с.
4. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – 4-ое изд. – М. : Гэотар-Медиа, 2015. – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>
5. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. – М. : Гэотар-Медиа, 2010. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>
6. Хандогина Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина. – М. : Гэотар-Медиа, 2013. – 192 с.
7. Щипков В. П. Общая и медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов / В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. – М. : Академия, 2003. – 252 с.
8. Янушевич О. О. Медицинская генетика : учебник / Акуленко Л. В., Угаров

И. В. ; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 208 с. – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321.html>

### **Информационные электронно-образовательные ресурсы**

9. [www.lib.vsu.ru](http://www.lib.vsu.ru) –ЗНБ ВГУ
10. <https://edu.vsu.ru> – Образовательный портал «Электронный университет ВГУ»
11. <http://www.studentlibrary.ru> – ЭБС «Консультант студента»
12. Туровская Е. М. ЭУМК «Генетика человека для фармацевтов, СПО» / Е. М. Туровская // Образовательный портал «Электронный университет ВГУ». – URL: <https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=3756>
13. <http://dommedika.com/1.html> – сайт «Современная медицина»
14. <http://www.medlit.ru/> – сайт «Медицинская литература»
15. <http://meduniver.com/> – Медицинский портал «МедУнивер»
16. <http://vigg.ru/genetika/> – Журнал «Генетика»
17. [http://window.edu.ru/catalog/resources?p\\_rubr=2.2.81](http://window.edu.ru/catalog/resources?p_rubr=2.2.81) – Единое окно доступа к образовательным ресурсам «Медицинское и фармацевтическое образование»

### **Организационная структура самостоятельной работы**

Для освоения дисциплины необходимо:

1. **Формулировать цели занятия и отвечать на вопросы.** Тщательно готовить ответы по контрольным вопросам к лекциям.
2. **Разбирать теоретический материал** по изучаемой теме по лекциям и учебникам.
3. **Выполнять задания для самостоятельной работы различных типов:**
  - составление и/или заполнение таблиц по учебным материалам к ла-

- бораторным занятиям, размещённым в электронном учебно-методическом курсе (ЭУМК) дисциплины: задания направлены на развитие внимания, логики, на формирование знаний по изучаемым темам и их систематизацию, на формирование умения анализировать учебные и научные тексты и извлекать из них необходимую информацию;
- практическая работа «Генетика нарушений числа половых хромосом у человека»: задание направлено на изучение цитогенетического метода изучения наследственности и заболеваний человека, связанных с нарушением количества половых хромосом, а также на формирование умения анализировать кариограммы, записывать кариотип с помощью специальных обозначений.
  - задание по расшифровке локусов генов, выполняемое в ЭУМК дисциплины: задание направлено на формирование умения понимать генетические обозначения в научной литературе по профилю специальности и в инструкциях к препаратам;
  - задание «Опишите кариограммы», выполняемое в ЭУМК дисциплины: задание направлено на закрепление знаний о норме и анеуплоидиях в кариотипе человека, на формирование умения понимать генетические обозначения в научной литературе по профилю специальности и в инструкциях к препаратам;
  - решение генетических задач: задания направлены на углубление и закрепление знаний по изучаемым темам, формирование научного мышления, практических навыков, позволяющих осуществлять грамотную консультационную деятельность;
  - написание реферата к творческому заданию, подготовка устного доклада: задания направлены на формирование навыка работы со справочной и научной литературой по дисциплине, умения систематизиро-

вать информацию, обобщать и интерпретировать факты, что способствует формированию профессиональных компетенций;

– создание презентации и её представление: развивает умение преобразовывать вербальную информацию в визуальный ряд, развивает образное мышление, умение сконцентрироваться на поставленной проблеме, формирует четкость и ясность мышления по заданной тематике, развивает навыки публичного выступления.

4. **Выполнять домашние задания** к занятию в рамках самостоятельной работы.

5. **Актуализировать знания** по теме следующего занятия.

6. **Самостоятельно прорабатывать материал пропущенных лекций и практических занятий.** В качестве контроля предоставить преподавателю и/или в соответствующее задание в ЭУМК дисциплины рукописную письменную работу по каждой пропущенной теме; при пропуске лекции – конспект не менее 4 тетрадных листов или 2-х листов формата А4, при пропуске лабораторного занятия – конспект по разбираемым на занятии вопросам с изучаемыми понятиями, закономерностями, решёнными на занятии задачами и с домашним заданием, контролируемым на пропущенном занятии.

7. **Формировать вопросы к преподавателю** по сложно поддающимся освоению темам для разбора их на занятиях или консультациях.

8. **Для подготовки к текущим и промежуточным аттестациям** использовать информацию, размещённую в ЭУМК «Генетика человека для фармацевтов, СПО» на электронном образовательном портале ВГУ, включая объявления, учебно-методические материалы, тестовые задания для самоподготовки.

## ПРИМЕРЫ РЕШЕНИЯ И ОФОРМЛЕНИЯ ЗАДАЧ

### Задача на применение правил Чаргаффа

Задача. В молекуле ДНК тимидиловых нуклеотидов 30, что составляет 15% от общего количества нуклеотидов. Определите количество других видов нуклеотидов в данной молекуле ДНК.

Обозначения: А – адениловый нуклеотид, Т – тимидиловый, Г – гуаниловый, Ц – цитидиловый. Комплементарны А – Т, Г – Ц.

Условие:

$$T = 30 (15\%)$$

$$n(A, G, C) = ?$$

Решение:

1. По правилу Чаргаффа в ДНК количество Т = А; следовательно, количество А тоже будет 30 (15%).

2. Определим число нуклеотидов Г и Ц. Для этого используем проценты, данные в условии для Т и полученные по правилу Чаргаффа для А:

$$G + C = 100\% - 2 \times 15\% = 100\% - 30\% = 70\%, \text{ значит } G = 35\%, C = 35\%.$$

3. Находим общее количество нуклеотидов в молекуле ДНК через пропорцию: 30 – 15%

$$x - 100\%$$

$$x = 30 \times 100\% / 15\% = 200.$$

4. Находим число нуклеотидов Г и Ц, используя известное из условия число нуклеотидов Т и полученное по правилам Чаргаффа для А:

$$G + C = 200 - 2 \times 30 = 200 - 60 = 140, \text{ значит } G = 70, C = 70.$$

Ответ: А = 30 (15%), Т = 30 (15%), Г = 70 (35%), Ц = 70 (35%).

## Задача на мутации в первичной структуре ДНК

Задача. Объясните с точки зрения генетики, с чем может быть связана очень высокая тяжесть течения заболевания и летальность в детском возрасте при болезни Тея-Сакса, если известно, что при ней в последовательности 5'-АТА ТЦЦ ТАТ ГЦЦ ЦЦТ ГАЦ-3', кодирующей фермент гексозаминазу А, в обоих аллельных генах имеется вставка четырёх оснований ТАТЦ после второго основания второго триплета этой последовательности.

Решение. Определим нормальную структуру белка – гексозаминазы А, для чего построим мРНК на основе цепи ДНК, имеющей ориентацию 3':

ДНК 5'-АТА ТЦЦ ТАТ ГЦЦ ЦЦТ ГАЦ-3' – нормальная ДНК

ДНК 3'-ТАТ АГГ АТА ЦГГ ГГА ЦТГ-5' – комплементарная цепь ДНК

мРНК 5'-АУА УЦЦ УАУ ГЦЦ ЦЦУ ГАЦ-3' – нормальная мРНК

иле – сер – тир – ала – про – асп – нормальная последовательность аминокислот в белке – ферменте гексозаминазе А

Теперь определим структуру мутантного белка, произведя в соответствующее условию задачи место цепи ДНК вставку нуклеотидов **ТАТЦ**:

ДНК 5'-АТА ТЦЦ ТАТ ГЦЦ ЦЦТ ГАЦ-3' – нормальная ДНК

ДНК 5'-АТА ТЦТ **АТЦ** ЦТА ТГЦ ЦЦЦ ТГА Ц-3' – мутантная ДНК

ДНК 3'-ТАТ АГА **ТАГ** ГАТ АЦГ ГГГ АЦТ Г-5' – комплементарная ДНК

мРНК 5'-АУА УЦУ АУЦ ЦУА УГЦ ЦЦЦ УГА Ц-3' – мутантная мРНК

иле – сер – тир – лей – цис – про – **стоп** – осколочный белок

Ответ. Произошла инсерция с нонсенс-мутацией – появился стоп-кодон в 5-м триплете после места включения дополнительных 4-х нуклеотидов. Когда такой мутацией затронуты оба аллельных гена гексозаминазы А, в организме образуется только осколочный белок, грубо нарушающий метаболизм и функции сфинголипидов, что приводит к тяжёлому течению заболевания и летальности в детском возрасте.

## Задача на определение

### вероятности конкретного генотипа при кроссинговере

Задача. У человека гены А и В локализованы в аутосоме и расстояние между ними 6 морганид. Какая вероятность рождения ребенка с генотипом и фенотипом матери, если её генотип  $Ab//aB$ , а генотип супруга  $ab//ab$ ?

Обозначения. ♂ – отец, ♀ – мать, Р – родители, G – гаметы, F<sub>1</sub> – потомки первого поколения, А и а – аллельные гены одной пары, В и b – аллельные гены второй пары, // – обозначение групп сцепления.

Запись решения задачи:

Р ♂  $ab//ab$  x ♀  $Ab//aB$

G ab (3) Ab, aB – обычные гаметы ((1) – см. в объяснении)

AB и ab – кроссоверные гаметы (2)

F<sub>1</sub>  $ab//Ab$ ,  $ab//aB$ ,  $ab//AB$ ,  $ab//ab$  ((5) – из решётки Пеннета)

Решётка Пеннета (4):

	гаметы ♀	Ab (0,47)	aB (0,47)	AB (0,03)	ab (0,03)
гаметы ♂					
	ab (1)	$ab//Ab$	$ab//aB$	<b><math>ab//AB</math></b> 0,03 x 1 = <b>0,03</b>	$ab//ab$

Объяснение к решению. Обозначение  $Ab//aB$  означает, что в одной гомологичной хромосоме находятся не аллельные гены А и b, а в другой – гены а и В. Без кроссинговера генотип матери способен образовать только 2 типа гамет, т.к. имеется 2 группы сцепления, соответствующих числу хромосом с этими генами. Это будут обычные гаметы с генотипами Ab и aB (1).

Поскольку расстояние между генами 6 морганид, это значит, что мы должны решать задачу с учётом возможности кроссинговера, который обеспечит с вероятностью 6% появления кроме основных гамет ещё и рекомбинантных (кроссоверных), когда хромосомы взаимно обменяются генами из

этих пар. Кроссоверные гаметы матери будут иметь генотипы АВ и аb (2).

Поскольку генотип отца – рецессивная гомозигота по обоим признакам, он образует и без кроссинговера, и с ним только один вид гамет – аb (3).

Для удобства расчётов используем решётку Пеннета (4) и последовательно соединим в ней гаметы отца с гаметами матери, соблюдая их распределение по хромосомам, т.к. гены находятся в группах сцепления. В итоге получим возможные генотипы потомков (5).

В скобках впишем в решётку Пеннета вероятность гамет каждого типа. Определяется она следующим образом. Поскольку у отца независимо от кроссинговера только один тип гамет, вероятность их появления будет 100%, или её можно принять за 1. Поскольку общая вероятность кроссинговера 6%, а типов кроссоверных гамет 2 и только у матери, то частота каждого типа кроссоверных гамет матери будет  $6\% / 2 = 3\%$ . При переводе в доли единицы  $3\% = 3 / 100 = 0,03$  (перевод в доли единицы применяется для удобства расчётов в более сложных случаях, чем в этой задаче). Вероятность всех обычных гамет матери будет  $100\% - 6\% = 94\%$ , поэтому частота каждого из 2-х типов обычных гамет получается

$$94\% / 2 = 47\%, \text{ что в долях единицы составляет } 0,47.$$

Абсолютно точного повторения генотипа матери у потомков нет. Но генотип матери – дигетерозиготный. Такой генотип у возможных потомков в одном варианте есть: это генотип **ab//AB**. Перемножив вероятность гаметы матери и вероятность гаметы отца, дающих этот вариант генотипа, получим вероятность рождения потомка с генотипом и фенотипом, как у матери:

$$0,03 \times 1 = 0,03, \text{ или } 3\%.$$

Ответ: вероятность рождения потомка с генотипом и фенотипом матери – 3%.

### Задача на определение родителей по группам крови потомков

Задача. В роддоме перепутали двух мальчиков (А. и В.). У А. – первая группа крови, у В. – вторая. Родители одного из них с I и IV группами, а другого – с I и III группами крови. Кто чей сын?

Обозначения. ♂ – отец, ♀ – мать, P – генотипы родителей, G – генотипы гамет, F<sub>1</sub> – генотипы потомков первого поколения,

I – ген I группы крови, ii – I группа крови,

I<sup>A</sup> – ген II группы крови, I<sup>A</sup>I<sup>A</sup> и I<sup>A</sup>i – II группа крови,

I<sup>B</sup> – ген III группы крови, I<sup>B</sup>I<sup>B</sup> и I<sup>B</sup>i – III группа крови,

I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> – IV группа крови

Решение.

1) Определим, какой генотип могут иметь потомки родителей с I и IV группами крови.

P ♂ ii (I группа) × ♀ I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> (IV группа)

G i I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup>

F<sub>1</sub> I<sup>A</sup>i (II группа), I<sup>B</sup>i (III группа)

Вывод: мальчик В., имеющий II группу крови, может быть сыном родителей с I и IV группой крови, мальчик А., имеющий I группу крови, нет.

2) Определим, какой генотип могут иметь потомки родителей с I и III группами крови.

P ♂ ii (I группа) × ♀ I<sup>B</sup>i (III группа)

G i I<sup>B</sup>, i

F<sub>1</sub> I<sup>B</sup>i (III группа), ii (I группа)

Вывод: мальчик А., имеющий I группу крови, может быть сыном родителей с I и III группой крови, а мальчик В., имеющий II группу крови, нет.

Ответ. Родители мальчика А. – с I и III группами крови, родители мальчика В. – с I и IV группами крови.

### Задача на эпистаз на примере бомбейского феномена

Задача. У пары индусов, имеющих I и II группу крови, родился ребёнок с IV группой крови. Определите возможные генотипы родителей.

Обозначения. ♂ – отец, ♀ – мать, P – родители, G – гаметы, F<sub>1</sub> – потомки первого поколения,

i – ген I группы крови, ii – I группа крови,

I<sup>A</sup> – ген II-й группы крови, I<sup>A</sup>I<sup>A</sup> и I<sup>A</sup>i – II группа крови

I<sup>B</sup> – ген III группы крови, I<sup>B</sup>I<sup>B</sup> и I<sup>B</sup>i – III группа крови

I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> – IV группа крови,

H – нормальный ген бомбейского феномена, позволяющий проявиться всем фенотипам группы крови системы АВ0,

h – эпистатический ген бомбейского феномена, в гомозиготном состоянии (hh) блокирующий проявление в фенотипе всех доминантных генов системы АВ0 и реализующийся в фенотипе как I группа крови.

Решение. Выберем, кто из родителей будет иметь II группу крови, т.к. в условии задачи это не оговорено. Допустим, это будет мать.

Поскольку в норме у родителей с I и II группами крови не может родиться ребёнка с IV группой (у них нет гена I<sup>B</sup>), но известно, что родители – индусы, есть вероятность, что в этом случае проявился бомбейский феномен. Запишем всё, что нам известно из задачи, в условие, оставляя место для не известных нам генов бомбейского феномена и генов системы АВ0. Учтём, что II группа крови может быть в гомозиготном состоянии и гетерозиготном:

P ♂ \_\_\_\_\_ x ♀ \_\_\_ I<sup>A</sup>I<sup>A</sup> или \_\_\_ I<sup>A</sup>i

G \_\_\_, \_\_\_            \_ I<sup>A</sup>, \_ i

F<sub>1</sub> \_\_\_ I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>

Проанализируем схему скрещивания. Очевидно, что ген I<sup>B</sup> ребёнок мог получить только от отца. Очевидно также, что у отца оба гена h находятся в рецессивном состоянии, иначе бы у него проявилась не I, а III или IV группа

крови системы АВ0, включающая ген  $I^B$ . Точно установить генотип отца при тех данных, которые приведены в условии задачи, невозможно. Поэтому вторым геном группы крови у отца может быть любой ген системы АВ0. Следовательно, генотип отца по системе АВ0 – либо III (в гомо- или гетерозиготном состоянии), либо IV группа крови. По генам бомбейского феномена отец – рецессивная гомозигота, что даёт в фенотипе I группу крови. Ребёнку отец обязательно передаст один эпистатический ген бомбейского феномена. Внесём дополнения в схему скрещивания:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♂ } hh I^B \_ \text{ (} hh I^B I^B, hh I^B i \text{ или } hh I^B I^A \text{)} \times \quad \text{♀ } \_ \_ I^A I^A \text{ или } \_ \_ I^A i \\
 G \quad h I^B \text{ и } h I^B, hi \text{ или } h I^A \quad \quad \quad \_ I^A, \_ i \\
 F_1 \quad \_ h I^A I^B
 \end{array}$$

Чтобы у ребёнка проявился фенотип IV группы крови, он должен был унаследовать хотя бы один доминантный ген H от одного из родителей. В данном случае это может быть только мать, у которой нормальный фенотип II группы крови. Второй ген бомбейского феномена у матери при тех данных, какие приведены в условии задачи, точно определить невозможно. По мере анализа вносим дополнения в схему скрещивания:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♂ } hh I^B \_ \text{ (} hh I^B I^B, hh I^B i \text{ или } hh I^B I^A \text{)} \times \quad \text{♀ } H \_ I^A I^A \text{ или } H \_ I^A i \\
 G \quad h I^B \text{ и } h I^B, hi \text{ или } h I^A \quad \quad \quad \_ I^A, \_ i \\
 F_1 \quad Hh I^A I^B
 \end{array}$$

Ответ. Возможные генотипы отца –  $hh I^B I^B$ ,  $hh I^B i$  или  $hh I^B I^A$ , возможные генотипы матери –  $HH I^A I^A$ ,  $Hh I^A I^A$ ,  $HH I^A i$ ,  $Hh I^A i$ .

Допустимая сокращённая запись ответа: генотип отца –  $hh I^B \_$ , генотипы матери  $H \_ I^A I^A$  или  $H \_ I^A i$ .

## **ТЕКУЩАЯ АТТЕСТАЦИЯ**

### **ТРЕБОВАНИЯ К ОФОРМЛЕНИЮ РЕФЕРАТА К ТЕКУЩЕЙ АТТЕСТАЦИИ**

Все обучающиеся выполняют индивидуальное творческое задание в форме реферата на тему «Генетический портрет населения России: наследственные болезни».

#### **Цели:**

- сформировать представление о генетических особенностях наследственности населения России с учётом их частоты и географического распространения;
- обобщение и контроль освоения содержания дисциплины в пределах разделов 1-2 и введения;
- подготовка к фармацевтическому консультированию.

#### **Требования к содержанию реферата**

1. Необходимый для реферата материал отбирается минимум из 3-х литературных источников; при этом используется только тот материал, который отражает сущность темы.
2. Объём задания – от 6 до 15 печатных листов формата А4, включая титульный лист, словарь и список литературы.
3. Реферат в печатном виде сдаётся преподавателю и размещается в электронном файле формата Word в курсе «Генетика для фармацевтов, СПО» на электронном образовательном портале ВГУ, в разделе «Текущая аттестация». Электронный вариант реферата необходимо **ОТПРАВИТЬ НА ПРОВЕРКУ** (кнопка «Отправить и завершить»). При дистанционном формате обучения предоставляется только электронный вариант.
4. При отсутствии в ЭУМК автоматической проверки на Антиплагиат к ре-

ферату отдельным файлом прикладывается отчёт проверки на Антиплагиат, сделанный на любом внешнем сайте, предоставляющем такую услугу. Требование к оригинальности – от 30%.

5. В представляемом на проверку реферате в обязательном порядке должны присутствовать:

1) Классификация наследственных генетических патологий по типам мутаций с кратким объяснением для каждого типа. Необходимо проверить материалы, которые Вы находите в интернете, на соответствие тому, что было изучено! Информация в интернете не всегда точная.

2) Список наиболее распространённых в мире заболеваний каждой из групп (см. п. 1, привести не более 3 самых массовых заболеваний каждой группы).

3) Характеристика для 1-2 самых распространённых наследственных заболеваний из получившихся списков (см. п. 2) по плану:

- частота,
- сущность патологии и её генетические основы,
- фенотипические проявления,
- способы наследования,
- наличие этих заболеваний в России и их распространённость в стране (можно использовать лекции, учебники, самостоятельный поиск информации в интернете);
- возможные способы коррекции этих заболеваний с помощью современных методов медицины и генетики, в том числе экспериментальными;

4) В реферате должен быть раздел или подраздел о наследственных болезнях клеточных органелл (с обязательным внесением их в общую классификацию), включающий сведения по России.

5) Обязательная часть задания, без которой реферат оценивается на

«неудовлетворительно», либо, если сведения по России указаны в других разделах, не более чем на «удовлетворительно» – отдельный раздел о географическом распределении наследственных заболеваний населения России. Необходимо дать общую характеристику наследственных патологий, распространённых в России, и назвать наследственные заболевания населения России, частота которых отличается в разных регионах (на севере, юге и в центре страны, с указанием конкретных названий регионов и частоты). Коротко охарактеризовать эти заболевания, если они не были подробно рассмотрены в п. 3, дать своё объяснение, с чем может быть связано их отличие по частоте.

- 6) Вывод по реферату, включая генетические особенности населения разных географических регионов России.
  - 7) В конце реферата должен присутствовать словарь употребляемых в реферате генетических терминов (не менее 10, оценивается правильность определений).
  - 8) Заключительная часть работы – список литературных источников, включая интернет, оформленный по приведённому в Приложении 3 образцу (не менее 3 источников, при использовании лекций и методичек из ЭУМК дисциплины дать на них отдельную ссылку).
5. Обучающийся в реферате должен раскрыть тему индивидуального творческого задания, т.е. дать генетический портрет населения России.
  6. В реферате запрещено копировать как весь ответ, так и части ответов других студентов. Исключение: допускается совпадение цитат, если дана ссылка на литературный источник, указанный в списке литературы.
  7. Задание должно быть размещено на электронном образовательном портале ВГУ не позже даты проведения текущей аттестации. За несвоевременное предоставление задания может быть снижена итоговая оценка.

### **Примерный план реферата:**

1. Классификация наследственных генетических патологий по типам мутаций
2. Список наиболее распространённых в мире наследственных заболеваний
3. Характеристика наиболее распространённых наследственных заболеваний с учётом сведений по России
2. Наследственные болезни, обусловленные патологией клеточных органелл, с учётом сведений по России
3. Географическое распределение наследственных заболеваний населения России
4. Вывод
5. Словарь употребляемых терминов
6. Список литературы

### **Требования к оформлению реферата**

1. Рекомендуемая структура реферата: титульный лист, основная часть, вывод, словарь, список литературы.
2. Необходимый материал по теме отбирается минимум из 3-х литературных источников; используется только материал, отражающий сущность темы.
3. Содержание реферата должно быть изложено последовательно, с выделением подзаголовков.
4. При использовании цитат ссылки на них в тексте реферата обязательны.
5. Объём реферата с учётом списка литературы и титульного листа – не менее 6 и не более 15 страниц текста компьютерной верстки на бумаге формата А4 через 1,5 интервала. Цвет шрифта – чёрный, шрифт Times New Roman, 14 пт.; рекомендуемые размеры полей: верхнее и нижнее – 20 мм, левое – 30 мм, правое – 10 мм; абзацный отступ по всему тексту 1,25 см; выравнивание текста по ширине. Все страницы должны быть пронумерованы, нумерация сквозная, начиная со второго листа (после титульного

листа). Номер страницы на титульном листе не проставляется.

6. Титульный лист реферата должен быть оформлен по шаблону (см. Прил. 1) с указанием дисциплины, курса, группы, ФИО обучающегося, темы.

### **Критерии оценки реферата к текущей аттестации**

**Оценка «отлично»** выставляется студенту, если:

1. реферат соответствуют всем вышеперечисленным требованиям;
2. реферат своевременно размещён в ЭУМК дисциплины и сдан на проверку преподавателю;
3. в реферате нет грубых ошибок, рассмотрены все виды наследственных заболеваний, обусловленных основными типами мутаций, сделан грамотный, аргументированный вывод, в словаре нет ошибок;
4. допускаются редкие опечатки, но не более 1–й ошибки в терминологии;
5. допускается не более 2–х ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, отсутствие в описании заболевания частоты встречаемости.

**Оценка «хорошо»** выставляется студенту, если:

1. реферат соответствует основным требованиям, имеются незначительные замечания по качеству оформления реферата;
2. реферат своевременно размещён в ЭУМК дисциплины и сдан на проверку преподавателю;
3. в реферате нет грубых ошибок, дана характеристика только по одному наследственному заболеванию по каждому типу мутаций, сделан правильный вывод с незначительными недочётами;
4. в тексте систематически встречаются опечатки, но не более 2–х ошибок в терминологии;
5. допускается не более 3–х ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, от-

сутствие в описании заболевания частоты встречаемости.

**Оценка «удовлетворительно»** выставляется студенту, если:

1. имеются существенные ошибки в оформлении, но реферат в основном соответствует требованиям;
2. реферат размещён в ЭУМК дисциплины и/или сдан на проверку преподавателю не своевременно;
3. тема реферата раскрыта недостаточно полно;
4. реферат содержит недостаточный (1–2 источника) список литературы;
6. в реферате не более 2–х грубых ошибок; в классификации мутаций не указано не более 1–го типа мутаций; вывод сделан поверхностно, формально, не информативно; в словаре меньше 10 употреблённых в реферате терминов, допущено не более 2–х ошибок при их расшифровке;
7. в тексте систематически встречаются опечатки и некорректные формулировки, но не более 3–х ошибок в терминологии;
8. допускается не более 4–х ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, отсутствие в описании заболевания частоты встречаемости.

**Оценка «неудовлетворительно»** выставляется студенту, если:

1. оформление реферата небрежное, преимущественно не соответствует требованиям;
2. содержание реферата не соответствует заданной теме;
3. реферат не размещён в ЭУМК дисциплины и/или не сдан на проверку преподавателю до даты промежуточной аттестации;
4. реферат содержит недостаточный (1–2 источника) список литературы;
5. в реферате 3 или более грубых ошибок; в классификации мутаций не указано 2 или более типа мутаций; характеристика наследственных заболеваний дана без связи с остальными разделами реферата; отсутствует вывод и/или другой обязательный раздел; словарь отсутствует, имеет бо-

- лее 3–х ошибок в определениях или менее 7 упомянутых терминов;
6. допущено 5 или более ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, отсутствие в описании заболевания частоты встречаемости;
  7. нет статистических данных по России в характеристике заболеваний, не рассмотрено географическое распределение наследственных заболеваний по регионам России.
  8. реферат содержит попытки обхода Антиплагиата, оригинальность реферата при проверке системой «Антиплагиат ВГУ» ниже 15%.

## ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ

### ВОПРОСЫ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ (ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОМУ ЗАЧЁТУ)

1. Генетика и ее место в системе естествознания
2. Генетика человека и медицинская генетика.
3. История исследований. Задачи медицинской генетики.
4. Методы исследования в генетике.
5. Клинико-генетические базы данных. Проект «Геном человека».
6. Генетические технологии для фармации и медицины.
2. Значение медицинской генетики в медико-биологической науке.
3. Этапы формирования представлений о клетке.
4. Основные положения современной клеточной теории.
5. Сравнение разных типов клеточной организации.
6. Характеристика структурных компонентов клеток эукариот. Ультраструктурная организация клеточных органелл.
7. Болезни человека, связанные с нарушением работы клеточных органелл.
8. Тотипотентность и плюрипотентность клеток. Направления использования стволовых клеток.
9. Ядро – важная составная часть клетки. Его функции и структура.
10. Хроматин и хромосомы – различные формы пространственной организации ДНК.
11. Фазы клеточного цикла эукариот.
12. Генетический контроль клеточного цикла и перспективы его использования в фармакотерапии.
13. Нарушения клеточного цикла, выявляемые на стадиях митоза.
14. Отклонения от типичного хода клеточного цикла и их причины.

15. Прямое деление клетки – амитоз.
16. Кариотип человека.
17. Формы размножения организмов.
18. Мейоз как способ деления клетки, обеспечивающий редукцию числа хромосом и увеличивающий разнообразие гамет.
19. Место мейоза в жизненном цикле эукариот.
20. Характеристика редукционного и эквационного делений мейоза. Особенности кроссинговера. Генетическое значение мейоза.
21. Сходство и различия митоза и мейоза.
22. Образование половых клеток у человека. Сходство и различия процессов овогенеза и сперматогенеза.
23. Характеристика половых клеток человека по морфологическим особенностям и числу хромосом.
24. Факторы, лежащие в основе нарушения развития половых клеток.
25. Нарушения мейоза и возможности их коррекции современными методами фармации и генетики.
26. Разнообразие и единство генетических механизмов при формировании половых клеток и оплодотворении у эукариот.
27. Основы первичной структуры ДНК.
28. Формирование вторичной структуры. Модель Уотсона и Крика. Полиморфизм двойной спирали.
29. Разрушение и восстановление двуспиральной структуры (денатурация, ренатурация, гибридизация).
30. Особенности репликации ДНК.
31. Репарация ДНК и её механизмы.
32. Причина прекращения делений и проблема старения клетки. Иммортальные клетки.
33. Особенности строения и функционирования теломеразы. Теломераза,

- рак и старение. Опыты по преодолению барьера Хейфлика.
34. Коррекция нарушений в генах, контролирующей системы репликации и репарации.
  35. Транскрипция – перенос генетической информации с ДНК на РНК и отличие этого процесса от репликации. Понятие о транскрипционе. Структура промоторов.
  36. Кодирование генетической информации, свойства генетического кода.
  37. Определение понятия «ген». Типы генов. Структура генов.
  38. Каскадная регуляция экспрессии генов эукариот.
  39. Нарушения процессов транскрипции и трансляции белков факторами среды и лекарственными препаратами.
  40. Возможности генетической коррекции нарушений транскрипции, трансляции, генетического кода.
  41. Модификация молекулы ДНК при её метилировании. Гипер-и гипометилирование. Деметилирование в процессе онтогенеза.
  42. Геномный импринтинг – один из вариантов эпигенетической изменчивости.
  43. Прионизация белка.
  44. Заболевания, вызванные модификациями молекул ДНК и белков.
  45. Моногенные и полигенные признаки. Факторы, влияющие на формирование признаков.
  46. Законы Г. Менделя и их цитологические основы.
  47. Взаимодействия между аллельными генами. Доминантно-рецессивное взаимодействие. Менделирующие признаки у человека.
  48. Взаимодействия аллельных генов: неполное доминирование, кодоминирование (наследование у человека групп крови по системе АВ0), множественный аллелизм, сверхдоминирование, аллельное исключение.
  49. Взаимодействие между неаллельными генами (полимерия, комплемен-

тарность, эпистаз).

50. Влияние одного гена на формирование нескольких признаков (плейотропия).
51. Сцепленное с полом наследование.
52. Картирование генов в группах сцепления.
53. Моногибридное и дигибридное скрещивание.
54. Пол. Первичные и вторичные половые признаки.
55. Типы определения пола.
56. Хромосомный механизм определения пола.
57. Значение баланса генов в определении половой принадлежности у человека.
58. Половые хромосомы. Регуляция экспрессии генов половых хромосом.
59. Нарушения у человека, связанные с формированием пола, и возможности их терапии методами фармации и генетики.
60. Классификация основных форм изменчивости.
61. Модификационная изменчивость, её типы и особенности. Адаптивные модификации как эволюционно закрепленные реакции организма на изменения внешней среды при неизменном генотипе. Морфозы – неадаптивные изменения. Проявление этих форм изменчивости у человека.
62. Понятие о мутациях и их классификация: по характеру изменения генотипа, фенотипа, проявлению в гетерозиготе, условиям возникновения, локализации в клетке, возможностям наследования, отклонению от нормы.
63. Генные мутации. Последствия замены оснований (миссенс, нонсенс, сайленс мутации). Мутации, связанные со сдвигом «рамки считывания». Экспансия тринуклеотидных повторов (динамические мутации).
64. Механизмы и последствия структурных перестроек хромосом (дефишенси, делеции, дупликации, пери- и парацентрические инверсии,

транслокации).

65. Геномные мутации (автополиплоидия, аллополиплоидия, анеуплоидия, центрические слияния и центрические разделения).
66. Комбинативная изменчивость, её механизмы и проявления у человека. Классификация основных форм изменчивости.
67. Спонтанный и индуцированный мутагенез.
68. Механизмы мутагенеза.
69. Мутагенные факторы.
70. Лекарственные препараты как фактор химического мутагенеза.
71. Меры предосторожности для предотвращения мутагенного действия при приёме лекарственных средств.
72. Меры профилактики мутаций у человека.
73. Метаболические фенотипы человека.
74. Значение метаболических фенотипов в фармакотерапии заболеваний.
75. Методы предотвращения токсического действия лекарств, связанного с генетическими причинами.
76. Геномные мутации у человека (полиплоидия, анеуплоидия). Последствия изменения числа аутосом и половых хромосом, приводящие к депрессии развития и летальности.
77. Клинические проявления и характеристика кариотипов при синдромах Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трисомии X, синдроме лишней Y-хромосомы.
78. Наследственные заболевания у человека, связанные с перестройками хромосом (синдром кошачьего крика и др.)
79. Генные мутации и особенности их проявления у человека. Примеры нарушения: обмена аминокислот (фенилкетонурия), обмена углеводов (галактоземия), обмена липидов (болезнь Тея-Сакса). Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов (врожденный гипотиреоз).

80. Мультифакториальные болезни. Экогенетические реакции как ответ организма с определенной генетической конституцией на воздействие средовых факторов.
81. Генетические основы наследственных заболеваний человека. Проблема орфанных заболеваний и перспективы их лечения с учётом достижений генетики.
82. Особенности человека как объекта генетических исследований.
83. Методы вмешательства в генотип человека и их пределы.
84. Клинико-генеалогический метод исследования генотипа человека. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
85. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
86. Биохимический метод. Тесты, позволяющие определить нарушения обмена веществ.
87. Цитогенетический метод: кариотипирование, методы экспресс-диагностики для определения числа X хромосом (тельца Барра), использование метафазного, анафазно-телофазного методов для определения органических нарушений в делящихся клетках и микроядерного теста в интерфазных клетках.
88. Метод дерматоглифики в генетике человека.
89. Метод генетики соматических клеток.
90. Популяционно-статистический метод и его использование в медицинской генетике. Закон Харди-Вайнберга.
91. Иммунологический метод в генетике человека.
92. Функциональная геномика человека как основа фармакогенетики.
93. Понятия протеомики, этногеномики, палеогеномики, геронтологии,

психогеномики, онкогеномики, геноинформатики и вклад этих наук в фармакогенетику.

94. Перспективы использования генотерапии в профилактике и лечении заболеваний.
95. Иммуногенетика: генетические аспекты нарушения иммунной системы.
96. Генетические основы аутоиммунных заболеваний и тканевой несовместимости.
97. Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней.
98. «Дизайнерские» дети: понятие, примеры, цели создания, негативные последствия идеи.
99. Технология «молекулярных ножниц», возможности её использования для редактирования генома человека и её ограничения.
100. Генетический паспорт: понятие, назначение, распространённость в России и в мире, проблемы.

## РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ИТОГОВОМУ ТЕСТУ

При подготовке к тесту необходимо использовать материалы лекций и практических занятий (лабораторная работа по тельцам Барра, строение яйцеклетки и сперматозоида, работы по описанию кариотипов и локусов генов, решение задач разных типов), а также учебников из списка основной литературы и применявшегося на занятиях учебника В. П. Щипкова, Г. Н. Кривошеина «Общая и медицинская генетика».

Особое внимание следует уделить материалам, в которых даётся связь генетики с фармакологией и медициной, а также значению изучаемых генетических объектов и закономерностей для фармакологии и медицины. В каждом варианте теста 4 задачи посвящено этой тематике. В том числе много задач по материалам, приведённым к занятию по метаболическим фенотипам. Действие нормальных и изменённых в результате мутаций ферментов на лекарства надо выучить и знать. Учить рекомендуется с помощью схем (ген-фермент-субстрат-результат), которые по этим материалам составлялись на занятиях и были даны преподавателем.

Обязательно надо выучить теоретический материал первых лабораторных занятий – по строению клетки, клеточных органелл, болезням клеточных органелл (митохондриальных, лизосомных, пероксисомных). Таблицы, рисунки, методические разработки по этим темам представлены в ЭУМК дисциплины. В форме заполненного и подписанного раздаточного материала для занятий №1 и 2 они содержат достаточный материал для общей подготовки.

Теоретический материал по остальным темам тоже необходимо тщательно повторить, т.к. «лишних» тем, не присутствующих в тесте, нет.

В рамках промежуточной аттестации помимо теоретического материала проверяется владение практическими навыками – решения задач.

Настоятельно рекомендуется не выбирать ответы на задачи итогового теста умозрительно, а реально решать их с карандашом в руке по изученным на занятиях образцам. Особенно это касается задач на скрещивание, которые требуют использования решётки Пеннета.

Надо уметь решать задачи:

- на определение числа телец Барра в соматических клетках,
- на нерасхождение хромосом при митозе и мейозе,
- на моно- и дигибридное скрещивание, в том числе с учётом родословных,
- на эпистаз, включая бомбейский феномен,
- на комплементарное взаимодействие генов,
- на кодоминирование (группы крови системы АВ0),
- на полимерию,
- на скрещивание, сцепленное с полом,
- на расчёт вероятности определённого генотипа при кроссинговере,
- на формулу Харди-Вайнберга,
- задачи на репликацию, транскрипцию, в целом на комплементарность нуклеиновых кислот (ДНК/ДНК, ДНК/мРНК с разной ориентацией цепей ДНК (5'- и 3'-), тРНК/мРНК/ДНК) и на правила Чаргаффа,
- на расшифровку генетического кода (мРНК → аминокислоты),
- на внесение мутаций разного типа в первичную структуру ДНК,
- ситуационные задачи на метаболизм лекарственных препаратов (метаболические фенотипы, включая изученный этнический полиморфизм).

Во время итогового теста можно использовать таблицу 1.2 «Генетический код мРНК» на стр. 18 учебника В. П. Щипкова, Г. Н. Кривошеина «Общая и медицинская генетика» или её распечатанные аналоги.

При подготовке к итоговому тесту надо выучить основные рецессивные и доминантные признаки человека, в том числе касающиеся болезней, и

признаки человека, сцепленные с полом. Обратите внимание, что по признакам, сцепленным с полом, подсказок в тексте задач итогового теста нет.

Для решения задач на скрещивание надо уметь самостоятельно обозначать доминантные, рецессивные аутосомные признаки и признаки, сцепленные с полом, а также иметь навыки анализировать родословные, когда в задаче задействованы генотипы трёх поколений.

Необходимо выучить наизусть формулы кариотипов для всех изученных хромосомных и геномных заболеваний человека. В помощь для изучения полная информация на эту тему приведена в файле «Справочная таблица по аномалиям кариотипа человека» в ЭУМК дисциплины. Необходимо также уметь правильно записывать обозначения кариотипов: не терять обозначения трисомий по аутосомам (например, для синдрома Эдвардса указывать номер лишней хромосомы 47,XX,18+) и правильно подсчитывать общее число хромосом при анеуплоидиях разного типа.

Обязательным условием качественной подготовки к итоговому тесту является умение расшифровывать обозначения локусов генов. Информация по этой теме разбирается на занятиях №3 и №4 и есть в задании к самостоятельной работе по описанию локусов генов в ЭУМК дисциплины.

Для тренировки в решении стандартных генетических задач можно использовать файл с задачами, размещённый для этой цели в разделе «Учебно-методические материалы» ЭУМК дисциплины.

Достаточно объективным критерием Вашей готовности к практической части итогового теста является итог самостоятельной работы по решению генетических задач на последнем лабораторном занятии.

Итоговый тест включает открытые теоретические вопросы, в которых надо написать короткий ответ, теоретические вопросы с выбором одного или нескольких правильных ответов, генетические задачи, требующие решения и выбора правильного ответа из предложенных вариантов.

## ПРИМЕРЫ ЗАДАНИЙ ИТОГОВОГО ТЕСТА

Трудоёмкость выполнения итогового теста приведена в таблице 2.

### **Блок вопросов №1 (ВО1) «Тесты на 1 правильный ответ».**

Вопрос. Укажите правильный кариотип синдрома Клайнфельтера.

Варианты ответов: а) 47,XX,+18; б) 47,XY,13+; в) 46,XX,5p-; г) 47,XXY; д) 45,X0.

### **Блок задач с выбором ответа №2 (ВО2) «Задачи на 2 балла».**

Задача. Какие группы крови могут быть у детей, если у обоих родителей 4 группа крови?

Выберите один ответ: а) I, II, III; б) II, III, IV; в) II, III; г) I, III, IV.

### **Блок задач с выбором ответа №3 (ВО3) «Задачи на 3 балла».**

Задача. В роддоме перепутали двух мальчиков (К. и С.). У К. первая группа крови, у С. – вторая. Родители одного из них с I и IV группами, а другого – с I и III группами крови. Кто чей сын?

Выберите один ответ:

- а) невозможно определить, кто чей сын, по таким группам крови
- б) родители С. – с I и III группами крови, родители К. – с I и IV
- в) родители К. – с I и III группами крови, родители С. – с I и IV
- г) обе пары не могут быть родителями С.

### **Блок задач с выбором ответа №4 (ВО4) «Связь генетики с фармакологией и медициной».**

Вопрос. Медленно действующие химические вещества могут вызвать поражение ядра клетки до повреждения цитоплазмы, потому что:

Выберите один ответ:

- а) эти вещества переносятся через цитоплазму в ядро благодаря сигнальным каскадам
- б) такие вещества не метаболизируются в цитоплазме

в) ядро очень чувствительно к радиации

г) через ядерные поры в ядро легко проникают крупные молекулы.

**Блок задач с кратким ответом №1 (К1) «Открытые тесты – вопросы».**

Дайте письменный ответ на вопрос. Наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов и методах управления ими – ....

Ответ: генетика.

**Блок задач с кратким ответом №2 (К2) «Написать формулу кариотипа или локус гена».**

Вопрос. Напишите формулу кариотипа мальчика с синдромом Эдвардса (пробелы не делать)

Ответ: 47,XY,18+.

Таблица 2. Трудоемкость выполнения теста

Трудоёмкость выполнения / решения, мин	Количество задач / вопросов по типу тестовой формы					
	ВО1	ВО2	ВО3	ВО4	К1	К2
	10	1	1	4	3	1
Одной задачи / вопроса	1	3	4	2	1	2
Всего задания	10	3	4	8	3	2
30 мин						

**КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ**

**ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения теоретических и практических занятий, контроля внеаудиторной самостоятельной работы. Программа дис-

циплины реализуется с применением дистанционных технологий.

Текущий контроль проводится в форме творческого задания, представляемого в ЭУМК с приложением проверки на Антиплагиат.

Итоговый контроль проводится в виде тестирования на образовательном портале ВГУ в ЭУМК дисциплины и учитывает результаты работы в семестре: отсутствие не отработанных пропусков лекций и лабораторных занятий, успеваемость в семестре, качество выполнения заданий в ЭУМК дисциплины (табл. 3). В ходе промежуточной аттестации проверяются показатели, представленные в таблицах 4 и 5. При дистанционном обучении изменения форм текущего и промежуточного контроля не предусмотрено.

Таблица 3. Критерии оценки дифференцированного зачета

Результативность текущей работы в семестре	Результативность в итоговом тесте	Оценка
1. Отличная успеваемость в семестре, 2. отсутствие пропусков всех видов занятий или единичные пропуски по уважительной причине, своевременно отработанные 3. отсутствие не выполненных заданий	87 ÷ 100% (26-30 баллов)	отлично
1. Хорошая или отличная успеваемость, 2. единичные пропуски лабораторных занятий, частично отработанные, 3. отсутствие не выполненных заданий в ЭУМК дисциплины 4. оценка «хорошо» или «удовлетворительно» за текущую аттестацию	77 ÷ 86% (23-25 баллов)	хорошо

Результативность текущей работы в семестре	Результативность в итоговом тесте	Оценка
1. Удовлетворительная или хорошая успеваемость в семестре, 2. значительные пропуски занятий, преимущественно отработанные 3. отсутствие не выполненных заданий к лабораторным занятиям в ЭУМК 4. оценка «удовлетворительно» за текущую аттестацию	67 ÷ 76% (20-22 балла)	удовлетворительно
1. Неудовлетворительная успеваемость в семестре, 2. значительные пропуски занятий, не отработанные или отработанные частично 3. наличие не выполненных заданий к лабораторным занятиям в ЭУМК 4. неудовлетворительные результаты текущей аттестации	66% и менее (0-19 баллов)	неудовлетворительно

Таблица 4. Показатели, проверяемые в ходе промежуточной аттестации

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результатов
<b>Освоенные умения:</b> – ориентироваться в современной информации	На основе знания разных форм изменчивости демонстрировать возможные последствия неконтролируемого приема лекарственных

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результатов
по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;	препаратов (контроль в виде устного и письменного опроса).
– решать ситуационные задачи, применяя теоре- тические знания;	Оценивается качество написанных рефера- тов, выступления с докладами по темам, связанным с медицинской проблематикой, решения задач.
– пропагандировать здо- ровый образ жизни как один из факторов, ис- ключающий наслед- ственную патологию.	Необходимо умение обосновать влияние на состояние здоровья человека наследствен- ности, окружающей среды (природной, тех- ногенной, социальной) и индивидуального образа жизни. Контроль осуществляется в виде устного, письменного опросов.
<b><u>Освоенные знания:</u></b> – биохимические и цито- логические основы наследственности;	Знание основ общей генетики и генетики человека проверяется при фронтальном опросе и анализе контрольной работы в виде теста.
– закономерности насле- дования признаков, виды взаимодействия генов;	Степень освоения материала проверяется при решении контрольных задач на лабора- торных занятиях и при выполнении тестовых заданий.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результатов
– методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	Проводится оценка качества выполняемых лабораторных работ, тестовых заданий, рефератов и выступлений с докладами.
– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Знание теоретических основ изменчивости (форм, механизмов), факторов, вызывающих мутагенез, проверяется при устном опросе и выполнении контрольной работы.
– роль наследственности и изменчивости в реакции на лекарственные препараты;	Степень освоения материала проверяется при решении контрольных задач на лабораторных занятиях и при выполнении тестовых заданий.
– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	Знание основ медицинской генетики и грамотное их применение к анализу использования лекарственных препаратов проверяется при устном опросе и по результатам контрольной работы.
– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Знание теоретических основ генетического риска и возможности предупреждения появления в семье больных с наследственной патологией оцениваются при проведении лабораторных занятий по анализу родословных, устных и письменных опросах.

Таблица 5. Компетенции, проверяемые в ходе промежуточной аттестации

Код	Содержание компетенции	Результат освоения
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес	На основе знания фундаментальных процессов, лежащих в основе здоровья человека в норме и при патологических изменениях, понимать значимость своей профессии и проявлять к ней интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество	Знать методы и способы выполнения профессиональных задач; уметь организовать собственную деятельность и давать адекватную самооценку ее результатам.
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность	Проявлять инициативность в принятии решений в нормальных и проблемных ситуациях; брать на себя ответственность за принятые решения
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	Использовать различные источники для поиска информации (учебники, учебные пособия, научную и специальную литературу, интернет-ресурсы); находить эффективные способы профессионального и личностного развития.

Код	Содержание компетенции	Результат освоения
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.	При самообразовании изучать новые методы и подходы для профилактики и лечения болезней человека.
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	Необходимо знать общепринятые нормы поведения, природоохранные мероприятия, и нести ответственность за свои поступки и результаты деятельности.
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.	Необходимо знать товары аптечного ассортимента, информировать медицинских работников учреждений и население о новых поступлениях, оказывать консультативную помощь населению в целях обеспечения ответственного лечения.
ПК 2.3	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств	Проводить обязательные виды внутриаптечного контроля лекарственных средств с учетом знаний о возможности пагубного влияния некоторых из них

*Окончание таблицы 5*

Код	Содержание компетенции	Результат освоения
		на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.

**ПРИЛОЖЕНИЕ**  
**ДОКЛАД**  
**ПРИЛОЖЕНИЕ 1. ШАБЛОН ТИТУЛЬНОГО ЛИСТА ДОКЛАДА И**  
**РЕФЕРАТА К ТЕКУЩЕЙ АТТЕСТАЦИИ**

В титульном листе реферата творческого задания к текущей аттестации вместо «доклад» вписывается «реферат». Номер группы и год выставляются актуальные для студента и года обучения.

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

**СРЕДНЕЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАНИЕ**

Фармацевтический факультет

Кафедра фармакологии и клинической фармакологии

Дисциплина: Генетика человека с основами медицинской генетики

**Доклад**

**Название темы доклада**

Выполнил: студент(ка) 20\_ группы СПО  
Иванов И.И.

Проверил: преподаватель кафедры КФиКФ  
Туровская Е.М.

Воронеж 20\_\_

## ПРИЛОЖЕНИЕ 2. ПЕРЕЧЕНЬ ТЕМ ДОКЛАДОВ

1. Болезни, связанные с нарушением работы мембран клеток и мембран клеточных органелл.
2. Нарушения в работе центросомы и цитоскелета клетки и их последствия для здоровья человека.
3. Влияние лекарственных препаратов на процессы клеточного деления.
4. Современные методы изучения кариотипа человека
5. Факторы, лежащие в основе нарушения развития половых клеток. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.
6. Теломераза, рак и старение.
7. Генетический код. Ядерное и митохондриальное кодирование. Митохондриальный геном и болезни человека.
8. Заболевания, вызванные прионами: их механизм, опасность для человека, перспективы коррекции методами генетики и фармакологии.
9. Менделирующие заболевания у человека и их распространённость на территории России и мира.
10. Ограниченное полом и зависимое от пола наследование признаков.
11. Половые различия и вариабельность фармакологического ответа на лекарственные препараты.
12. Примеры генных, хромосомных и геномных мутаций у человека.
13. Генетические факторы, влияющие на эффективность действия лекарственных препаратов.
14. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.
15. Орфанные заболевания на территории России. Новейшие разработки для лечения орфанных заболеваний с учётом достижений генетики.
16. Частота метаболических фенотипов у людей разных популяций. При-

меры, значение национальных различий в метаболизме пациентов для работы фармацевтов.

17. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.

18. Возможности медицинской генетики при аутоиммунных заболеваниях и трансплантации.

### **ПРИЛОЖЕНИЕ 3. ТРЕБОВАНИЯ К ПОДГОТОВКЕ ДОКЛАДА И КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ**

#### **Требования к оформлению доклада**

1. Студент выбирает одну тему из списка предложенных.
2. Доклад оформляется и предоставляется в печатном виде на бумажном носителе. Распечатанный вариант сдаётся преподавателю. При дистанционном обучении доклад размещается в электронном виде в ЭУМК.
3. Рекомендуемая структура доклада: титульный лист, основная часть, список литературы.
4. Необходимый материал по теме доклада отбирается минимум из 3-х литературных источников, при этом используется только тот материал, который отражает сущность темы.
5. Содержание доклада должно быть изложено последовательно, с выделением подзаголовков и соответствовать теме.
6. В докладе не ограничивается количество заимствований из литературных источников. При этом запрещается предоставлять чужие готовые работы, в том числе из интернета. При необходимости доклад может быть проверен преподавателем в системе «Антиплагиат ВГУ».
7. Объём доклада с учётом списка литературы и титульного листа – не менее 4 и не более 6 страниц текста компьютерной верстки на бумаге формата А4 через 1,5 интервала. Цвет шрифта – чёрный, шрифт Times New Roman, 14 пт.; рекомендуемые размеры полей: верхнее и нижнее – 20 мм, левое – 30

мм, правое – 10 мм; абзацный отступ по всему тексту 1,25 см; выравнивание текста по ширине. Все страницы должны быть пронумерованы, нумерация сквозная, начиная со второго листа (после титульного листа). Номер страницы на титульном листе не проставляется.

8. Титульный лист доклада должен быть оформлен по шаблону (прил. 1) с обязательным указанием дисциплины, темы доклада, курса, группы, ФИО обучающегося, года.
9. Доклад может сопровождаться презентацией в виде файла (в программе PowerPoint и др.), содержащего слайды с иллюстрациями. Титульный слайд должен содержать информацию титульного листа реферата. Текст слайдов должен быть настолько крупным и контрастным по отношению к фону, чтобы мог быть прочитан на расстоянии до 8 м. Рисунки, схемы по теме реферата в презентации обязательны. Презентация сохраняется на электронном носителе кафедры по окончании представления на занятии.

#### **Требования к представлению доклада на занятии**

1. Доклад должен быть представлен своевременно, одновременно с изучением соответствующей ему темы на занятии.
2. Содержание доклада излагается устно и, по желанию студента, может сопровождаться презентацией.
3. По окончании докладчику и прослушавшим доклад студентам задаются вопросы по изложенной теме.
4. Обучающиеся, прослушавшие доклад, должны составить себе краткий конспект его содержания. Отсутствие конспекта означает неудовлетворительную работу на занятии.

#### **Критерии оценки доклада**

**Оценка «отлично»** выставляется студенту, если:

1. доклад и его представление соответствуют всем вышеперечисленным требованиям;

2. демонстрируются знание материала доложенной темы, умение грамотно и аргументировано её изложить;
3. демонстрируется умение свободно беседовать по любому пункту доклада, отвечать на вопросы, поставленные преподавателем и студентами.

**Оценка «хорошо»** выставляется студенту, если:

1. доклад соответствует основным требованиям, его тема раскрыта во время представления;
2. имеются незначительные замечания по качеству оформления доклада и/или презентации;
3. есть незначительные трудности при устном представлении материала и в ответах на вопросы;
4. доклад представлен с опозданием по уважительной причине.

**Оценка «удовлетворительно»** выставляется студенту, если:

1. тема доклада раскрыта недостаточно полно;
2. имеются существенные ошибки в оформлении, но доклад и презентация преимущественно соответствуют требованиям;
3. имеются существенные трудности при публичном представлении материала и в ответах на вопросы;
4. доклад представлен с опозданием или не доложен на занятии без уважительной причины.

**Оценка «неудовлетворительно»** выставляется студенту, если:

1. содержание доклада не соответствует заданной теме;
2. оформление доклада небрежное, преимущественно не соответствует требованиям;
3. доклад не сделан до даты промежуточной аттестации;
4. студент не может представить доклад, ответить на вопросы, допускает грубые ошибки в материале по теме доклада, демонстрирует полное незнание темы.

## ПРИЛОЖЕНИЕ 4. ПРИМЕРЫ ОФОРМЛЕНИЯ СПИСКА ЛИТЕРАТУРЫ К ДОКЛАДУ, РЕФЕРАТУ

На сайте библиотеки ВГУ есть методическое пособие «Библиографическое описание» с указаниями, как оформляются списки литературы в соответствии с ГОСТ <https://lib.vsu.ru/?p=5&t=6a>. Примеры оформления:

1. Книга, имеющая 1-3 автора:

Бочков Н. П. Медицинская генетика : учебник / Н. П. Бочков. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 224 с. – URL:

<http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

2. Статья из научного журнала, имеющая 1-3 автора:

Гринберг К. Н. Реализация фенотипического эффекта хромосомных аномалий у человека / К. Н. Гринберг, В. И. Кухаренко // Вавиловский журнал генетики и селекции. – 2013. – Т. 17, № 1. – С. 32–39. – URL:

[http://www.bionet.nsc.ru/vogis/?wpfb\\_dl=4](http://www.bionet.nsc.ru/vogis/?wpfb_dl=4)

3. Книга, имеющая 4 и более авторов:

Медицинская генетика : учебник для медицинских училищ и колледжей / Бочков Н. П. [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 224 с. –

URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970413333.html>

4. Сайт из сети Интернет:

МедУнивер. – URL: <http://meduniver.com/>

5. Статья с сайта из сети Интернет:

Синдром Беквита-Видемана. Диагностика и прогноз синдрома Беквита-Видемана // МедУнивер. – URL:

<https://meduniver.com/Medical/Akusherstvo/1381.html>

6. Статья из электронного журнала в сети Интернет:

Азимова Ю. Э., Табеева Г. Р., Климов Е. А. Генетика мигрени // Анналы клинической и экспериментальной неврологии. – 2008. – №1. –

URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/genetika-migreni>

Учебное издание

**Туровская Елена Михайловна**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ  
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ» И РЕКОМЕНДАЦИИ  
ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ**

*Методические рекомендации*

*Издано в авторской редакции*

Подписано в печать 21.04.2021. Формат 60×84/16.  
Усл. п. л. 3,3. Заказ 139

Издательский дом ВГУ  
394018 Воронеж, пл. Ленина, 10  
Типография Издательского дома ВГУ  
394018 Воронеж, ул. Пушкинская, 3