

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

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой
генетики, цитологии и биоинженерии

В.Н. Попов
02.07.2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Б1.В.06

Генетика человека

1. Код и наименование направления подготовки: 06.03.01 Биология
2. Профиль подготовки: Генетика
3. Квалификация выпускника: бакалавр
4. Форма обучения: очная
5. Кафедра, отвечающая за реализацию дисциплины: генетики, цитологии и биоинженерии
6. Составители программы: Калаев В.Н., д.б.н., проф.
Сыромятников М.Ю., к.б.н., доц
Гуреев А.П., к.б.н.
7. Рекомендована: НМС медико-биологического факультета 23 июня 2021, протокол № 5
8. Учебный год: 2024-2025 Семестр(ы)/Триместр(ы): 8

9. Цели и задачи учебной дисциплины

Целями освоения учебной дисциплины являются:

заложить фундаментальную основу научных знаний о структуре и функционировании генома человека, о влиянии факторов окружающей среды на него и генетической детерминации ответных реакций человека на воздействие факторов окружающей среды.

Задачи учебной дисциплины:

- ознакомить студентов с новейшими достижениями в области исследований генома человека;
- дать представление о структуре и функционировании генома человека в норме и при различных патологиях;
- дать представление о влиянии экзогенных факторов и последствиях такого воздействия на геном человека;
- ознакомить с методами генетики человека.

Дисциплина реализуется частично в форме практической подготовки (ПП).

10. Место учебной дисциплины в структуре ООП:

Учебная дисциплина «Генетика человека» относится к вариативной части Блока Б1 Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.03.01 Биология.

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
ПК-2	Способен проводить отдельные виды исследований в рамках поставленных задач по стандартным методикам	ПК-2.2	Проводит исследование в соответствии с установленными полномочиями, составляет его описание и фиксирует результаты	Знать: генетические особенности поведения человека Уметь: определять вклад генетической и средовой компоненты в поведение человека Владеть: навыками работы на современной аппаратуре и оборудовании для определения вклада генетической и средовой компоненты в поведение человека
ПК-4	Способен проводить научные исследования в области генетики с применением современных методов и оборудования по актуальной проблеме	ПК-4.7	Планирует и проводит научное исследование состояния человека в норме и при патологиях различной этиологии в рамках исследований по генетике человека, интерпретирует их результаты	Знать: основные методы генетического анализа, используемые для изучения процессов наследственности и изменчивости у человека Уметь: применять современные методы генетических исследований для изучения наследственности человека Владеть: навыками обработки результатов научных исследований.

12. Объем дисциплины в зачетных единицах/час. — 7/252.

Форма промежуточной аттестации зачет с оценкой, экзамен

13. Трудоемкость по видам учебной работы

Вид учебной работы		Трудоемкость				
		Всего	По семестрам			
			7 семестра		8 семестра	
			ч.	ч., в форме ПП	ч.	ч., в форме ПП
Аудиторные занятия		124	64		60	
в том числе:	лекции	62	32		30	
	практические					
	лабораторные	62	32		30	8
Самостоятельная работа		92	62		30	
в том числе: курсовая работа (проект)						
Форма промежуточной аттестации (экзамен – час.)		36			36	
Итого:		252	126		126	

13.1. Содержание дисциплины*

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины	Реализация раздела дисциплины с помощью онлайн-курса, ЭУМК *
1. Лекции			
1.1	Молекулярно-генетическая структура генома человека	Структура кариотипа человека в норме. История открытия хромосомного набора человека. Тотальное и дифференциальное окрашивание хромосом человека. Индивидуальная характеристика хромосом человека. Программа «Геном человека». Гены человека. Генные семейства. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Митохондриальная ДНК. Протеом.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=1879
1.2	Наследственные заболевания человека.	Наследственные заболевания человека, связанные с генными, геномными и хромосомными мутациями. Моногенные и полигенные болезни человека. Методы лечения наследственных заболеваний человека. Генная терапия. Предиктивная медицина. Генный паспорт.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=1879
1.3	Тератология.	Ненаследственные изменения у человека. Классификация врожденных пороков развития (ВПР). Вклад средовых и генетических факторов патологии ВПР. Причины ВПР. Механизмы тератогенеза на клеточном, тканевом и организменном уровне. Учение о «критическом периоде» и «тератогенном терминационном периоде». Факторы экзогенной природы, вызывающие ВПР.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=1879
1.4	Медико-генетическое консультирование.	Цели и задачи медико-генетического консультирования. Пренатальная диагностика наследственных болезней: ультразвуковые исследования, скрининг факторов сыворотки крови матери, амниоцентез, кордоцентез, биопсия хориона. Диагностика гетерозиготных состояний. Препринциальная диагностика, диспансеризация. ДНК-диагностика.	https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=1879
1.5	Онкогенетика	Основные критерии злокачественной опухоли. Доказательства моноклональности опухоли. Причины «озлокачествления» опухолей. Причины возникновения опухолей. Этапы канцерогенеза: инициация и	

* При реализации дисциплины частично в форме практической подготовки необходимо отметить (*) содержание разделов дисциплины, реализуемых в форме практической подготовки.

		промотирование. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Причины превращения протонкогена в онкоген. Примеры онкогенов.	
1.6	Происхождение человека – генетическая версия	Гипотеза, основанная на результатах современных генетических исследований и морфолого-анатомических данных. Африка – «колыбель» человечества. Расселение людей по континентам. Факторы среды, способствующие возникновению рас.	
1.7	Генетика популяций человека	Факторы, влияющие на частоту генов в популяциях человека. Естественный отбор. Мутационные события. Генетический груз. Изоляция. Миграция. Дрейф генов. Ассортативность браков. Инбридинг. Демографические перспективы человечества.	
2. Практические занятия			
2.1			
2.2			
3. Лабораторные занятия			
3.1	Молекулярно-генетическая структура генома человека	-	
3.2	Наследственные заболевания человека.	-	
3.3	Тератология.	-	
3.4	Медико-генетическое консультирование.	Хромосомы человека. Получение метафазных пластинок. Учет хромосомных aberrаций в соматических клетках. Геномные, хромосомные, генные мутации: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомия по X-хромосоме. Половой хроматин человека. Микроядерный тест буккального эпителия человека. Методы исследования функционального состояния ядрышкообразующих районов в клетках буккального эпителия человека. 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. Семейный метод. Основные теоретические положения семейного метода (составление родословных). Цели составления родословных человека. Термины и символы, используемые при составлении родословных людей. 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. Дерматоглифический метод. Метод приемных детей.	

3.4	Онкогенетика	Онкогены человека. Гены PRKDC. SNP. Методы обнаружения SNP. Приготовление СТАБ-буфера. Выделение геномной ДНК из буккального эпителия. Электрофорез ДНК. Анализ данных NGS. Подбор праймеров для аллель-специфичной ПЦР. Постановка аллель-специфичной ПЦР. Обработка результатов ПЦР. Предварительный биоинформатический анализ. Поиск мутаций. Подбор праймеров. Выделение ДНК человека с помощью тризольного реагента, а также коммерческих колоночных наборов. Измерение концентрации полученной ДНК. Постановка ПЦР в реальном времени. Электрофорез полученных фрагментов. Рестрикция ампликонов. Разделение продуктов рестрикции. Анализ полученных результатов.	
3.6	Происхождение человека – генетическая версия	-	
3.7	Генетика популяций человека	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, влияющие на частоту аллелей в популяции человека. Расчет частот аллелей в популяции. Решение задач.	

13.2. Темы (разделы) дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины	Виды занятий (количество часов)				
		Лекции	Практические	Лабораторные	Самостоятельная работа	Всего
1	Молекулярно-генетическая структура генома человека	8			10	18
2	Наследственные заболевания человека.	12			12	24
3	Тератология.	4			10	14
4	Медико-генетическое консультирование.	8		32	30	70
5	Онкогенетика	15		24	4	52
6	Происхождение человека – генетическая версия	6			4	10
7	Генетика популяций человека	9		6	22	28
	Экзамен					36
	Итого:	62		62	92	252

14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины: Виды учебной работы и последовательность их выполнения:

- аудиторная: лекции, лабораторные занятия – посещение в соответствии с учебным расписанием;

- самостоятельная работа: изучение теоретического материалы для сдачи тестовых заданий;

Прохождение промежуточной аттестации – зачет с оценкой, экзамен (тестирование).

Дисциплина реализуется с применением дистанционных технологий.

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 / Н.А. Курчанов. — 2-е изд. — СПб. : СпецЛит, 2009. - 192 с. — URL: http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726
3	Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с. — URL: http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970426760.html

б) дополнительная литература:

№ п/п	Источник
1	Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие / Жимулев И.Ф. – Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007. - 480 с. - http://www.knigafund.ru/books/18890
2	Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции : учебник для вузов / С.Г. Инге-Вечтомов. — СПб. : Изд-во Н-Л, 2010 — 718 с.
3	Тератология человека : руководство для врачей / И.А. Кирилова [и др.] под ред. Г.И. Лазюка–М.: Медицина, 1991. – 480 с.
4	Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики (лекции): учебное пособие / Г.Р. Мутовин. – М.: Высшая школа, 1997. – 179 с.
5	Фогель Ф. Генетика человека: в 3-х т. / Ф. Фогель, А. Мотульски. – М.: Мир, 1989. - Т. 1: История. Хромосомы человека. Формальная генетика / Пер. с англ. под ред. Ю. П. Алтухова, В. М. Гиндилиса. — 308 с. .
6	Биохимия человека: в 2-х т. / Р. Марри [и др.]. - М.: Мир, 2004. – Т. 1. – 381 с.; Т. 2. – 414 с.
7	Горбунова В.Н. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний / В.Н. Горбунова, В.С. Баранов. - СПб. : Специальная литература, 1997. - 287 с.
8	Пособие для изучающего медицинскую и клиническую генетику / Е.Т. Лильин [и др.] - М.: ЛМС, 1996. - 121 с.

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

№ п/п	Ресурс
1	Электронный каталог Научной библиотеки Воронежского государственного университета. – http://www.lib.vsu.ru
2	Электронный университет - https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=1879
3	http://biblioclub.ru
4	http://www.studmedlib.ru

16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы

№ п/п	Источник
1	Калаев В.Н. Методы психогенетики: учебное пособие / В.Н. Калаев. – Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2009. – 74 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m09-10.pdf
2	Калаев В.Н. Сборник задач и упражнений к практическим занятиям по курсу «Генетика поведения», «Психогенетика», «Человек»: учебное пособие / В.Н. Калаев. – Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2004. – 56 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/dec04068.pdf
3	Калаев В.Н. Клинико-генеалогический и популяционно-статистический методы генетики человека: учебное пособие / В.Н. Калаев. – Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2008. – 46 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m08-109.pdf
4	Калаев В.Н. Лабораторный практикум по психогенетике: учебное пособие / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. — Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2013. — 158 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-122.pdf
5	Калаев В.Н. Избранные лекции по психогенетике: учебное пособие / В.Н. Калаев, И.В. Игнатова. — Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2013. — 130 с. - http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m13-143.pdf
6	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):

Электронный университет (<https://edu.vsu.ru>).

18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Учебная аудитория (для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля): специализированная мебель, проектор, ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет», экран настенный, ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет», шкаф с вытяжным устройством малый, микроскопы, микроцентрифуга, амплификатор, дозаторы, камера для горизонтального электрофореза, центрифуга, термостат WinPro 8, OfficeSTD, Kaspersky Endpoint Security		394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 187
Помещение для самостоятельной работы	Компьютерный класс: специализированная мебель, компьютерная техника (компьютеры, принтер, сканер) с возможностью подключения к сети "Интернет" WinPro 8, OfficeSTD, Google Chrome, Kaspersky Endpoint Security	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом. I, ауд. 40/3
	Компьютерный класс: специализированная мебель, компьютерная техника (компьютеры, принтер, сканер) с возможностью подключения к сети "Интернет" WinPro 8, OfficeSTD, Google Chrome, Kaspersky Endpoint Security	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом. I, ауд. 40/5
	Компьютерный класс: специализированная мебель, компьютерная техника (компьютеры, принтер, сканер) с возможностью подключения к сети "Интернет" WinPro 8, OfficeSTD, Google Chrome, Kaspersky Endpoint Security	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом. I, ауд. 67
Помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования	ноутбук, проектор	394018, г. Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом. I, 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.	Молекулярно-генетическая структура генома человека	ПК-2	ПК-2.2	Тест
2.	Наследственные заболевания человека.	ПК-2	ПК-2.2	Тест
3.	Тератология	ПК-4	ПК-4.7	Тест
4.	Медико-генетическое консультирование.	ПК-2	ПК-2.2	Практическое задание
5.	Онкогенетика	ПК-4	ПК-4.7	Практическое задание
6.	Происхождение человека – генетическая версия	ПК-4	ПК-4.7	Тест
7.	Генетика популяций человека	ПК-4	ПК-4.7	Практическое задание
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: практическое задание, тест

Примерное практическое задание

Тема занятия: Электрофорез ДНК

1. Провести электрофоретическое исследование нуклеиновой кислоты.
2. Провести визуализацию результатов электрофореза с помощью трансиллюминатора.
3. Оценить качество ДНК.
4. Указать параметры оценки целостности ДНК.

Критерии оценки:

зачтено - студент проявлял активность и самостоятельность при выполнении задания, ответил на устные вопросы по теме занятия и содержанию лабораторной работы.

не зачтено - студент не проявлял активность и самостоятельность при выполнении задания, не ответил на устные вопросы по теме занятия и содержанию лабораторной работы

Примерные тестовые задания

1. Каково число пар нуклеотидов в геноме человека?

- а) 24;
- б) 48;
- в) 46;
- г) 3,2 млн.;
- д) 32 тыс.;
- е) 23;
- ж) 3,2 млрд.

2. Хромосомы человека согласно их длине и центромерному индексу разбивают на ...

- а) 1 группу;
- б) 2 группы;
- в) 3 группы;
- г) 4 группы;
- д) 5 групп;
- е) 6 групп;
- ж) 7 групп;
- з) 8 групп.

3. Число хромосом в диплоидном наборе человека равно ...

- а) 24;
- б) 48;
- в) 46;
- г) 3,2 млн.;
- д) 32 тыс.;
- е) 23;
- ж) 3,2 млрд..

4. Как называются сегменты хромосом, флуоресцирующие при окрашивании акрихин-ипритом?

- а) Q;
- б) G;
- в) C;
- г) R;
- д) T;
- е) ядрышкообразующие районы.

5. Каково число генов в геноме человека?

- а) 24;
- б) 48;
- в) 46;
- г) 3,2 млн.;
- д) 32 тыс.;
- е) 23;
- ж) 3,2 млрд..

6. Кто предложил идентифицировать хромосомы человека на основании их относительной длины и положения центромеры?

- а) Денвер;
- б) Патау;
- в) Леван и Тио;
- г) Касперсон.

7. При тотальном окрашивании хромосомы человека располагают и нумеруют в зависимости от ...

- а) длины;
- б) центромерного индекса;
- в) всех вышеперечисленных критериев.

8. Какой метод дифференциального окрашивания позволяет даже в интерфазном ядре идентифицировать Y-хромосому?

- а) Q;
- б) G;
- в) C;
- г) R;
- д) T.

9. Частота этого заболевания 1:550 - 700 новорожденных. Среди умственно отсталых детей выявляются 10 -12 % больных с этим синдромом. При цитологическом анализе выделяют 3 формы. Больные имеют характерный фенотип: брахицефалическая форма черепа с укорочением передне-заднего размера и утолщением затылка, раскрытые роднички, избыток кожи на затылке, плоский профиль лица, эпикант (складка кожи на глазе, прикрывающая слезное мяско), монголоидный разрез глазных щелей, пятна Брушвильда (на границе склеры и радужки белые или жемчужные пятнышки), помутнение хрусталика, полуоткрытый рот с толстыми губами и высунутым языком (макроглоссия), небо узкое и короткое. Руки короткие и широкие, клинодактилия, на мизинце одна сгибательная складка, «обезьянья складка» (поперечная складка ладоней). Часто наблюдаются врожденные пороки сердца. Выражена задержка психомоторного развития, с возрастом нарастает интеллектуальный дефицит. Из-за частых респираторных заболеваний наблюдается высокая ранняя смертность детей. Следует отметить, что больные с этим синдромом кажутся гораздо более похожими друг на друга, чем родные братья и сестры, т.е. у них нарушения развития как бы канализируются в одном направлении, стирая многие черты индивидуальности. При транслокационной форме симптоматика более выражена, чем при регулярной трисомии. В кариотипе обнаруживают 46 хромосом, две обычные и одну маркерную (на которую произошла транслокация). Как называется этот синдром?

- а) полиплоидия;
- б) Дауна;
- в) Патау;
- г) Эдвардса;
- д) Шерешевского-Тернера;
- е) Клайнфельтера;
- ж) полисомия по X-хромосоме;
- з) Джекобс;
- и) «кошачьего крика».

10. При какой форме аутосомных синдромов отмечаются наибольшие аномалии развития?

- а) простой;
- б) транслокационной;
- в) мозаичной.

11. При данном подходе к лечению наследственных заболеваний человека исходят из того, что у больных либо образуется аномальный белок (фермент), либо нормального белка вырабатывается недостаточно (до полного отсутствия). За этим событием следуют измененные цепи превращений субстрата. Знание конкретных путей реализации действия гена помогает правильно разрабатывать схемы лечения. Это особенно четко можно проследить на наследственных болезнях обмена веществ. Как называется этот метод лечения наследственных болезней человека?

- а) патогенетическое лечение наследственных болезней;
- б) генная терапия;
- в) трансгеноз;
- г) этиологическое лечение;
- д) направленная модификация генов.

12. При какой полиплоидии у человека возможно рождение живых детей?

- а) $3n=69$;
- б) $4n=92$;
- в) $5n=115$.

13. Как называется одна из форм гемоглобинопатий, которая заключается в образовании большего, чем обычно количества эритроцитов, что обусловлено повышенным сродством гемоглобина к кислороду, который с трудом высвобождается в тканях?

- а) гемолитическая анемия;
- б) эритроцитоз;
- в) серповидноклеточная анемия;
- г) метгемоглобинемия.

14. При каком из нижеперечисленных синдромов больных в некоторых случаях можно адаптировать к посильной трудовой деятельности, но при условии социальной помощи?

а) полиплоидия;

в) Патау;

б) Дауна;

г) Эдвардса.

15. Трансгенез *ex vivo* - ...

а) лечение наследственных, мультифакториальных и ненаследственных (инфекционных) заболеваний путем введения генов в клетки пациентов с целью направленного изменения генных дефектов или придания клеткам новых функций;

б) осуществляется следующим образом. Создается рекомбинантный генетический вектор с заданным геном, необходимым для лечения (кольцевая молекула ДНК в виде фага или плазмиды, составленная из двух и более отрезков ДНК разного происхождения). Вектор может быть тканеспецифичным (органо-тропным) или тканенеспецифическим. Его вводят в достаточном количестве. В клетках-мишенях или в любых клетках происходит трансгенез с помощью рекомбинантного вектора;

в) предполагает выделение и культивирование специфических типов клеток пациента, введение в них чужеродных генов, отбор трансфицированных клеток и реинфузия их тому же пациенту. В настоящее время большинство допущенных к клиническим испытаниям программ генной терапии использует именно этот подход. Осуществление этих программ возможно лишь в крупных специализированных центрах, требует больших материальных затрат и высоких биотехнологий.

16. Как называется предельный (конечный) срок, в течение которого повреждающее действие (тератогенный фактор), может вызывать данный порок развития?

а) критический период;

б) тератогенный терминационный период;

в) тератоморф.

17. По какому типу наследуется муковисцидоз (кистозный фиброз)?

а) аутосомно-доминантному;

б) аутосомно-рецессивному;

в) Х-сцепленному рецессивному;

г) Х-сцепленному доминантному.

18. Как называется класс динамических мутаций, связанный с нестабильностью числа тринуклеотидных повторов в функционально значимых частях генов?

а) экогенетические реакции;

б) экспансия тринуклеотидных последовательностей;

в) импринтинг;

г) митохондриальные болезни;

д) наследственные болезни человека, обусловленные дефектами систем репарации.

19. Частота геномных и хромосомных мутаций в популяциях человека составляет ...

а) 1 %

б) 2 %

в) 3 %

г) 4 %

д) 5 %

20. Среди геномных и хромосомных мутаций в популяции человека составляют ...

а) синдромы, связанные с аутосомными трисомиями

б) нарушения числа половых хромосом

в) сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки хромосом

21. По какому типу наследуется фосфат-диабет?

а) аутосомно-доминантному

б) аутосомно-рецессивному

в) Х-сцепленному рецессивному

г) Х-сцепленному доминантному

22. Как называется способность опухоли проникать в прилежащие ткани и повреждать их?

а) инвазивность;

б) метастазирование;

в) автономность;

г) бессмертие;

д) моноклональность.

23. Какая фаза канцерогенеза более длительная?

а) инициация;

б) промотирование;

в) длительность обеих фаз приблизительно одинакова.

24. Кто автор вирусогенетической теории рака?

а) Бовери, Меллер, де Фриз;

б) Георгиевский;

в) Зильбер.

25. Как называются гены, чьи продукты участвуют в торможении клеточной пролиферации, мутации этого гена (как правило, рецессивные) приводят к его инактивации и неконтрольному размножению клеток?

а) онкоген;

б) протоонкоген;

в) ген-супрессор опухоли.

26. Homo neanderthalensis по данным исследований мтДНК ...

а) явился прямым предком вида Homo sapiens;

б) внес вклад в генофонд вида Homo sapiens в результате метисации;

в) явился тупиковой ветвью.

Описание технологии проведения

Текущая аттестация проводится в соответствии с Положением о текущей аттестации обучающихся по программам высшего образования Воронежского государственного университета.

В курсе применяется балльно-рейтинговая система оценивания: За каждое посещенное занятие обучающийся получает 10 баллов, за работу на занятии 3-5 балла, выполнение теста. Все баллы суммируются и выставляется итоговая оценка. При пропуске занятия по уважительной причине (наличие медицинской справки) обучающемуся дается тема реферата по теме пропущенного занятия.

Текущая аттестация является обязательной, ее результаты могут быть учтены при промежуточной аттестации обучающихся.

Текущая аттестация обеспечивает проверку освоения учебного материала, приобретения знаний, умений и навыков в процессе аудиторной и самостоятельной работы.

Требования к выполнению заданий (или шкалы и критерии оценивания)

Обучающийся должен посещать занятия, выполнять задания и проходить тестирования.

По результату работы в семестре выставляется оценка в зависимости от набранных баллов.

80 % и выше – отлично

60-79% - хорошо

45-59% - удовлетворительно

Менее 45 % неудовлетворительно

20.2. Промежуточная аттестация

Промежуточная аттестация по дисциплине осуществляется с помощью следующих оценочных средств: тест

Примерные тестовые задания

1. Каково число пар нуклеотидов в геноме человека?

а) 24;

б) 48;

в) 46;

г) 3,2 млн.;

д) 32 тыс.;

е) 23;

ж) 3,2 млрд.

2. Хромосомы человека согласно их длине и центромерному индексу разбивают на ...

а) 1 группу;

б) 2 группы;

в) 3 группы;

г) 4 группы;

д) 5 групп;

е) 6 групп;

ж) 7 групп;

з) 8 групп.

3. Число хромосом в диплоидном наборе человека равно ...

а) 24;

б) 48;

в) 46;

- г) 3,2 млн.;
 д) 32 тыс.;
 е) 23;
 ж) 3,2 млрд..
4. Как называются сегменты хромосом, флюоресцирующие при окрашивании акрихин-ипритом?
 а) Q;
 б) G;
 в) C;
 г) R;
 д) T;
 е) ядрышкообразующие районы.
5. Каково число генов в геноме человека?
 а) 24;
 б) 48;
 в) 46;
 г) 3,2 млн.;
 д) 32 тыс.;
 е) 23;
 ж) 3,2 млрд..
6. Кто предложил идентифицировать хромосомы человека на основании их относительной длины и положения центромеры?
 а) Денвер;
 б) Патау;
 в) Леван и Тио;
 г) Касперсон.
7. При тотальном окрашивании хромосомы человека располагают и нумеруют в зависимости от ...
 а) длины;
 б) центромерного индекса;
 в) всех вышеперечисленных критериев.
8. Какой метод дифференциального окрашивания позволяет даже в интерфазном ядре идентифицировать Y-хромосому?
 а) Q;
 б) G;
 в) C;
 г) R;
 д) T.
9. Частота этого заболевания 1:550 - 700 новорожденных. Среди умственно отсталых детей выявляются 10 -12 % больных с этим синдромом. При цитологическом анализе выделяют 3 формы. Больные имеют характерный фенотип: брахицефалическая форма черепа с укорочением передне-заднего размера и утолщением затылка, раскрытые роднички, избыток кожи на затылке, плоский профиль лица, эпикант (складка кожи на глазе, прикрывающая слезное мяско), монголоидный разрез глазных щелей, пятна Брушвильда (на границе склеры и радужки белые или жемчужные пятнышки), помутнение хрусталика, полуоткрытый рот с толстыми губами и высунутым языком (макроглоссия), небо узкое и короткое. Руки короткие и широкие, клинодактилия, на мизинце одна сгибательная складка, «обезьянья складка» (поперечная складка ладоней). Часто наблюдаются врожденные пороки сердца. Выражена задержка психомоторного развития, с возрастом нарастает интеллектуальный дефицит. Из-за частых респираторных заболеваний наблюдается высокая ранняя смертность детей. Следует отметить, что больные с этим синдромом кажутся гораздо более похожими друг на друга, чем родные братья и сестры, т.е. у них нарушения развития как бы канализируются в одном направлении, стирая многие черты индивидуальности. При транслокационной форме симптоматика более выражена, чем при регулярной трисомии. В кариотипе обнаруживают 46 хромосом, две обычные и одну маркерную (на которую произошла транслокация). Как называется этот синдром?
 а) полиплоидия;
 б) Дауна;
 в) Патау;
 г) Эдвардса;
 д) Шерешевского-Тернера;
 е) Клайнфельтера;
 ж) полисомия по X-хромосоме;
 з) Джекобс;
 и) «кошачьего крика».
10. При какой форме аутосомных синдромов отмечаются наибольшие аномалии развития?

- а) простой;
- б) транслокационной;
- в) мозаичной.

11. При данном подходе к лечению наследственных заболеваний человека исходят из того, что у больных либо образуется аномальный белок (фермент), либо нормального белка вырабатывается недостаточно (до полного отсутствия). За этим событием следуют измененные цепи превращений субстрата. Знание конкретных путей реализации действия гена помогает правильно разрабатывать схемы лечения. Это особенно четко можно проследить на наследственных болезнях обмена веществ. Как называется этот метод лечения наследственных болезней человека?

- а) патогенетическое лечение наследственных болезней;
- б) генная терапия;
- в) трансгеноз;
- г) этиологическое лечение;
- д) направленная модификация генов.

12. При какой полиплоидии у человека возможно рождение живых детей?

- а) $3n=69$;
- б) $4n=92$;
- в) $5n=115$.

13. Как называется одна из форм гемоглобинопатий, которая заключается в образовании большего, чем обычно количества эритроцитов, что обусловлено повышенным сродством гемоглобина к кислороду, который с трудом высвобождается в тканях?

- а) гемолитическая анемия;
- б) эритроцитоз;
- в) серповидноклеточная анемия;
- г) метгемоглобинемия.

14. При каком из нижеперечисленных синдромов больных в некоторых случаях можно адаптировать к посильной трудовой деятельности, но при условии социальной помощи?

- а) полиплоидия;
- б) Дауна;
- в) Патау;
- г) Эдвардса.

15. Трансгеноз *ex vivo* - ...

а) лечение наследственных, мультифакториальных и ненаследственных (инфекционных) заболеваний путем введения генов в клетки пациентов с целью направленного изменения генных дефектов или придания клеткам новых функций;

б) осуществляется следующим образом. Создается рекомбинантный генетический вектор с заданным геном, необходимым для лечения (кольцевая молекула ДНК в виде фага или плазмиды, составленная из двух и более отрезков ДНК разного происхождения). Вектор может быть тканеспецифичным (органо-тропным) или тканенеспецифическим. Его вводят в достаточном количестве. В клетках-мишенях или в любых клетках происходит трансгеноз с помощью рекомбинантного вектора;

в) предполагает выделение и культивирование специфических типов клеток пациента, введение в них чужеродных генов, отбор трансфецированных клеток и реинфузия их тому же пациенту. В настоящее время большинство допущенных к клиническим испытаниям программ генной терапии использует именно этот подход. Осуществление этих программ возможно лишь в крупных специализированных центрах, требует больших материальных затрат и высоких биотехнологий.

16. Как называется предельный (конечный) срок, в течение которого повреждающее действие (тератогенный фактор), может вызывать данный порок развития?

- а) критический период;
- б) тератогенный терминационный период;
- в) тератоморф.

17. По какому типу наследуется муковисцидоз (кистофиброз)?

- а) аутосомно-доминантному;
- б) аутосомно-рецессивному;
- в) Х-сцепленному рецессивному;
- г) Х-сцепленному доминантному.

18. Как называется класс динамических мутаций, связанный с нестабильностью числа тринуклеотидных повторов в функционально значимых частях генов?

- а) экогенетические реакции;
- б) экспансия тринуклеотидных последовательностей;
- в) импринтинг;

- г) митохондриальные болезни;
д) наследственные болезни человека, обусловленные дефектами систем репарации.
19. Частота геномных и хромосомных мутаций в популяциях человека составляет ...
а) 1 % б) 2 %
в) 3 % г) 4 %
д) 5 %
20. Среди геномных и хромосомных мутаций в популяции человека составляют ...
а) синдромы, связанные с аутосомными трисомиями
б) нарушения числа половых хромосом
в) сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки хромосом
21. По какому типу наследуется фосфат-диабет?
а) аутосомно-доминантному б) аутосомно-рецессивному
в) X-сцепленному рецессивному г) X-сцепленному доминантному
22. Как называется способность опухоли проникать в прилежащие ткани и повреждать их?
а) инвазивность;
б) метастазирование;
в) автономность;
г) бессмертие;
д) моноклональность.
23. Какая фаза канцерогенеза более длительная?
а) инициация;
б) промотирование;
в) длительность обеих фаз приблизительно одинакова.
24. Кто автор вирусогенетической теории рака?
а) Бовери, Меллер, де Фриз;
б) Георгиевский;
в) Зильбер.
25. Как называются гены, чьи продукты участвуют в торможении клеточной пролиферации, мутации этого гена (как правило, рецессивные) приводят к его инактивации и неконтрольному размножению клеток?
а) онкоген;
б) протоонкоген;
в) ген-супрессор опухоли.
26. Homo neanderthalensis по данным исследований мтхДНК ...
а) явился прямым предком вида Homo sapiens;
б) внес вклад в генофонд вида Homo sapiens в результате метисации;
в) явился тупиковой ветвью.

Описание технологии проведения промежуточной аттестации

Контрольно-измерительные материалы промежуточной аттестации включают в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень полученных знаний. Дополнительные вопросы включают вопросы лабораторных занятий, что позволяет оценить степень сформированности умений и навыков.

Критерии оценивания: