

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Лужанин Владимир Геннадьевич
Должность: исполняющий обязанности ректора
Дата подписания: 10.02.2022 10:48:37
Уникальный программный ключ:
4f6042f92f26818253a667205646475b93807ac0

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Пермская государственная фармацевтическая академия»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

КАФЕДРА ФАРМАКОГНОЗИИ С КУРСОМ БОТАНИКИ

УТВЕРЖДЕНА

решением кафедры фармакогнозии с
курсом ботаники

Протокол от «08» июля 2020 г. № 8

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.4 Генетика человека с основами медицинской генетики

ОП.4 Генетика

(индекс, наименование дисциплины (модуля), в соответствии с учебным планом)

33.02.01 Фармация

(код, наименование направления подготовки (специальности))

Среднее профессиональное образование

(направленность(и) (профиль (и)/специализация(ии))

Фармацевт

(квалификация)

Очная

(форма(ы) обучения)

Год набора - 2021

Пермь, 2020 г.

Автор(ы)–составитель(и):

ст. препод. Анисимова А.Г.;
ст. препод. Ягонцева Т.А.

Заведующий кафедрой

фармакогнозии
с курсом ботаники
(наименование кафедры)

доктор фармацевтических
наук, профессор
(ученая степень и(или) ученое звание)

В.Д. Белоногова
(Ф.И.О.)

СОДЕРЖАНИЕ

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.....	4
2. Объем и место дисциплины в структуре образовательной программы.....	5
3. Содержание и структура дисциплины	5
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	8
5. Методические материалы для обучающихся по освоению дисциплины	20
6. Учебная литература для обучающихся по дисциплине	21
7. Материально-техническая база, информационные технологии, программное обеспечение и информационные справочные системы	22

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения программы

1.1. Дисциплина ОП.4 «Генетика человека с основами медицинской генетики» обеспечивает овладение следующими компетенциями:

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.

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента;

ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

1.2. В результате освоения дисциплины у студентов должны быть:

– сформированы умения:

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

– сформированы знания:

- биохимических и цитологических основ наследственности;
- закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов;
- методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза;
- основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения;
- целей, задач, методов и показаний к медико - генетическому консультированию;

2. Объем и место дисциплины в структуре ОП ПССЗ

Учебная дисциплина ОП.4 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 33.02.01 "Фармация".

Учебная дисциплина "Генетика человека с основами медицинской генетики" проводится на 1 курсе во втором семестре.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 108 часов, в том числе:

академических часов, выделенных на контактную работу с преподавателем – 64 часа, из них 22 часа лекций, 42 часа практических занятий; на самостоятельную работу обучающегося - 44

часа.

Форма промежуточной аттестации в соответствии с учебным планом - зачёт.

3. Содержание и структура дисциплины (модуля)

3.1. Структура дисциплины (модуля).

№ п/п	Наименование тем	Объем дисциплины (модуля), час.					Форма текущего контроля успеваемости ¹ , промежуточной аттестации
		Всего	Контактная работа обучающихся с преподавателем по видам учебных занятий			СР	
			Л	ЛЗ	ПЗ		
Семестр № 2							
1	Генетика человека. История генетики человека. Программа "Геном человека". Антропогенетика. Медицинская генетика.	10	2		1	7	УО
2	Биохимические и цитологические основы наследственности.	10	2		1	7	Т, УО, СЗ
3	Закономерности наследования признаков у человека.	29	6		16	7	Т, УО, СЗ, К
4	Наследственность и патология. Наследственность и среда. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	25	8		10	7	Т, УО, СЗ, К
5	Человек - как объект генетики. Методы генетики человека.	15	2		6	7	УО, СЗ
6	Медико-генетическое консультирование.	17	2		6	9	Р, УО
Промежуточная аттестация		2			2		Зачет
Всего:		108	22		42	44	

Примечание: 1 – формы текущего контроля успеваемости: устный опрос (УО), тестирование (Т), ситуационная задача (СЗ), коллоквиум (К), реферат (Р).

3.2. Содержание дисциплины.

Тема 1. Генетика человека. История генетики человека. Программа "Геном человека". Антропогенетика. Медицинская генетика.

1.1. История изучения генетики человека. Программа "Геном человека".

История изучения генетики человека. Программа "Геном человека": задачи и перспективы проекта. Антропогенетика, медицинская генетика, генетика человека: цели и задачи дисциплины. Разделы дисциплины генетика человека с основами медицинской генетики, связь с другими

дисциплинами. История развития науки, перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.

Тема 2. Биохимические и цитологические основы наследственности.

Биохимические и цитологические основы наследственности.

Строение ядра, его функции. Хроматин, его виды, функции. Строение молекулы РНК и ДНК, их свойства и функции. Строение и морфологические типы хромосом. Кариотип, характеристика кариотипа человека. Ген. Геном. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Формирование первичной, вторичной, третичной и четвертичной структуры белка.

Тема 3. Закономерности наследования признаков у человека.

3.1. Законы Г.Менделя. Типы наследования признаков.

Основные понятия генетики. Законы Г.Менделя. Закон чистоты гамет, его цитологические основы. Анализирующее скрещивание. Менделирующие признаки человека. Типы наследования признаков: доминантное и рецессивное наследование; аутосомно-доминантное наследование (брахидактилия, полидактилия, арахнодактилия); аутосомно-рецессивное наследование (пигментная ксеродерма, фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз); наследование, сцепленное с X- и Y-хромосомой.

3.2. Взаимодействие аллельных генов.

Определение, характеристика наследования. Типы взаимодействия аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, множественные аллели, сверхдоминирование.

3.3. Наследование групп крови и резус-фактора.

Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Агглютинины и агглютиногены. Резус - фактор и резус – конфликт. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Профилактика резус-конфликта.

3.4. Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность и эпистаз).

Взаимодействие неаллельных генов. Определение. Типы взаимодействия неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз.

3.5. Взаимодействие неаллельных генов (полимерия и плейотропия). Пенетрантность и экспрессивность.

Полимерия. Кумулятивная и некумулятивная полимерия. Плейотропия. Первичная и вторичная плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность.

3.6. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование признаков.

Работы школы Моргана. Основные положения хромосомной теории наследственности. Эксперименты Моргана на дрозофиле. Полное и неполное сцепление генов. Частота рекомбинации генов. Принцип построения генетических карт.

3.7. Генетика пола у человека. Наследование признаков, сцепленных с полом.

Наследование пола у человека. Наследование признаков, сцепленных с X-хромосомой, доминантный и рецессивный тип наследования (витаминоустойчивый рахит, гипоплазия зубной эмали, гемофилия, дальтонизм, миопатия Дюшена). Наследование признаков, сцепленных с Y-хромосомой (гипертрихоз ушных раковин, азооспермия, синдактилия). Особенности голландрического типа наследования.

Тема 4. Наследственность и патология. Наследственность и среда. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.

4.1. Наследственность и изменчивость.

Классификация форм изменчивости (фенотипическая и генотипическая). Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Модификации. Фенокопии. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле. Наследственная изменчивость. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Мутагены. Генные, хромосомные, геномные мутации, примеры заболеваний. Наследственная изменчивость: комбинативная изменчивость.

4.2. Наследственные заболевания. Моногенные заболевания.

Наследственные заболевания. Принципы классификации: на основе характера наследования, на основе клинических проявлений. Наследственные и врожденные заболевания. Моногенные заболевания, определение, принципы классификации: с аутосомно-доминантным типом наследования (синдром Марфана, нейрофиброматоз (болезнь Реклинггаузена), хорея Гентингтона, брахидактилия, полидактилия, арахнодактилия); с аутосомно-рецессивным типом наследования (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз); X-сцепленные доминантные (гипофосфатемия, витаминостойчивый рахит); X-сцепленные рецессивные (псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшена, гемофилия, дальтонизм, синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой (синдром Мартина-Белл); заболевания Y-сцепленные (гипертрихоз ушных раковин, синдактилия, азооспермия). Митохондриальный тип наследования. Особенности наследования, примеры заболеваний.

4.3. Полигенные, мультифакториальные заболевания.

Полигенные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Мультифакториальные заболевания. Моногенные и полигенные заболевания с наследственной предрасположенностью. Характеристика болезней с наследственной предрасположенностью: артериальная гипертензия, атеросклероз, бронхолегочные болезни, сахарный диабет I типа.

4.4. Хромосомные заболевания.

Хромосомные заболевания. Определение, причины возникновения, частота встречаемости. Клиника, диагностика, лечение. Хромосомные заболевания, связанные с аномалиями числа хромосом (геномные синдромы): нарушение числа аутосом (синдром Дауна, Синдром Патау, синдром Эдвардса), нарушение числа половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром полисомии по X-хромосоме, синдром дисомии по Y-хромосоме). Хромосомные заболевания, связанные со структурными нарушениями (абберациями) хромосом: делеции (синдром кошачьего крика, синдром Вольфа-Хиршхорна), возникновение кольцевых хромосом.

Тема 5. Человек - как объект генетики. Методы генетики человека.

5.1. Методы генетики человека. Человек как объект генетики. Генеалогический метод. Составление и анализ родословной.

5.2. Биохимический, цитологический, близнецовый метод. Дерматоглифика.

Близнецовый метод. Монозиготные и дизиготные близнецы. Дерматоглифика при диагностике наследственных заболеваний. Суть цитогенетического метода. Объекты исследования. Метод полового хроматина (тельце Барра). Биохимический метод в диагностике наследственных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ.

5.3. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.

Понятие о популяции. Частоты аллелей и генотипов. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Процессы, нарушающие равновесие частот генов в популяциях человека.

Тема 6. Медико-генетическое консультирование.

6.1. Медико-генетическое консультирование.

Принципы диагностики наследственных заболеваний, применение, показания. Клинико-генеалогический метод. Лабораторные методы диагностики. Генетические основы профилактики

наследственной патологии. Виды профилактики. Организационные формы профилактики: медико-генетическое консультирование, пренатальный скрининг, неонатальный скрининг на наследственные болезни обмена веществ. Медико-генетическое консультирование: задачи, показания к консультированию, диагностика, прогнозирование, заключение консультирования, советы.

6.2. Профилактика наследственной патологии. Пренатальная диагностика.

Пренатальная диагностика наследственных болезней. Методы пренатальной диагностики: неинвазивные и инвазивные. Преимплантационная диагностика. Экстракорпоральное оплодотворение. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена: задачи, принципы, программы массового обследования в рамках федерального и регионального здравоохранения. Лечение наследственных заболеваний. Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение. Этиологическое лечение. Хирургическое лечение. Особенности ухода за больными с наследственной патологией.

4. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)

4.1. Формы и материалы текущего контроля.

4.1.1. В ходе реализации дисциплины ОП.4 "Генетика человека с основами медицинской генетики" используются следующие формы текущего контроля успеваемости обучающихся: тестирование, устный опрос, решение ситуационных задач, реферат, коллоквиум.

4.1.2. Материалы текущего контроля успеваемости.

Типовые задания:

ТЕСТИРОВАНИЕ:

Примеры тестовых заданий:

Выберите один правильный ответ:

Хромосомы, одинаковые у женского и мужского пола:

- 1) аутосомы, 2) спутниковые, 3) гетерохромосомы, 4) половые, 5) метацентрические.

При изучении наследственности и изменчивости человека не используют метод:

- 1) генеалогический, 2) близнецовый, 3) гибридологический, 4) биохимический, 5) дерматоглифический.

Число хромосом в кариотипе человека равно:

- 1) 48, 2) 44, 3) 23, 4) 46, 5) 22.

Выберите один или несколько правильных ответов:

Где расположены аллельные гены (аллели)?

- 1) в идентичных локусах гомологичных хромосом
- 2) в идентичных локусах негомологичных хромосомах
- 3) в разных хромосомах
- 4) в одной хромосоме
- 5) в двух параллелях

Укажите признак заболевания - синдром Марфана

- 1) наследуется сцеплено с Y-хромосомой
- 2) ген располагается в аутосоме
- 3) митохондриальное заболевание
- 4) наследуется сцеплено с X-хромосомой

5) доминантное заболевание

Какая группа крови возможна у ребенка, если у матери I, а у отца II группы крови?

1) I, 2) II, 3) III, 4) IV, 5) I и III.

УСТНЫЙ ОПРОС

Типовые вопросы:

Программа "Геном человека": задачи и перспективы проекта.

Кариотип: определение, характеристика кариотипа человека.

Биохимический метод в диагностике наследственных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ.

Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики.

СИТУАЦИОННАЯ ЗАДАЧА

Примеры ситуационных задач:

1. Одна из форм глухоты определяется двумя генами, причем для нормального слуха необходимо иметь доминантные аллели обоих генов. Известно, что жена имеет нормальный слух, но ее мать была рецессивной гомозиготой. Ее муж имеет слабый слух, но в генотипе у него есть только один нормальный аллель. Какова вероятность рождения в этой семье глухих, нормальных детей и потомков со слабым слухом? Определите тип наследования.

2. Женщина больна синдромом Ван дер Хеве (ломкость костей и голубые склеры). Ее сестра также страдает этим заболеванием. У отца и деда по отцовской линии также было это заболевание. Все остальные родственники здоровы.

Вопросы:

1) Постройте родословную,

2) Определите тип наследования и возможные генотипы лиц родословной,

3) Установите вероятность рождения больного ребенка в семье, если женщина выйдет замуж за здорового мужчину.

3. В молодой семье родился ребенок, плач которого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроцефалию, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития.

Вопросы:

1) Какое заболевание можно предположить?

2) Какие методы следует использовать для постановки диагноза?

3) Какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?

4) Какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

РЕФЕРАТ

Примерные темы рефератов:

1. Характеристика наследственного заболевания (по заданию преподавателя): причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.

2. Медико-генетическое консультирование в регионе.

3. Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.

4. Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине.
5. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
6. Неонатальный скрининг.
7. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.

недифференцированная оценка:

- оценка «зачтено» выставляется в случае предоставления реферата в установленный срок в соответствии с изложенными требованиями с несущественными отклонениями от них;
- оценка «не зачтено» выставляется в случае нарушения сроков предоставления реферата, а также существенных нарушений изложенных требований.

КОЛЛОКВИУМ

Для текущего контроля предусмотрено проведение двух коллоквиумов:

коллоквиум №1 после завершения освоения тем 1 - 3,

коллоквиум №2 после завершения освоения темы 4.

Коллоквиум №1. "История генетики человека. Закономерности наследования признаков".

Пример типового билета коллоквиума №1:

1. Тест (выберите один правильный ответ):

Какая информация заложена в гене?

- 1) о строении белков, 2) о строении углеводов, 3) о строении органических кислот, 4) о строении моносахаридов, 5) о строении жиров.

Что такое «голландрическое наследование»?

- 1) передача рецессивного признака, 2) передача признака независимо от пола потомка, 3) передача признака по мужской линии, 4) передача признака от матери - сыну, 5) передача признака от отца - дочери.

Генотип – это совокупность:

- 1) генов в соматических клетках, 2) внешних и внутренних признаков организма, 3) генов в гаплоидном наборе, 4) всех генов организма, 5) генов в половых клетках.

Определение пола у человека

- 1) происходит в процессе овогенеза,
- 2) зависит от половой хромосомы яйцеклетки,
- 3) зависит от количества аутомосом,
- 4) зависит от половой хромосомы сперматозоида,
- 5) зависит от количества половых хромосом.

В состав нуклеотидов ДНК входит углеводов...

- 1) глюкоза, 2) рибоза, 3) рибулоза, 4) дезоксирибоза, 5) лактоза.

Где расположены аллельные гены (аллели)?

- 1) в идентичных локусах гомологичных хромосом, 2) в идентичных локусах негомологичных хромосомах, 3) в разных хромосомах, 4) в одной хромосоме, 5) в двух параллелях.

Комплементарное взаимодействие генов приводит к ...

- 1) появлению серии множественных аллелей,
- 2) усилению проявления признака родителей,
- 3) подавлению признака у потомков,
- 4) появлению нового признака у потомков,
- 5) к расщеплению по фенотипу в F₂ 13:3.

Определите последовательность расположения генов в хромосоме, если расстояние между генами: А-В: 8,2 А-С: 12,2 В-С: 20,4 морганиды.

1) АВС, 2) АСВ, 3) ВАС, 4) ВСА, 5) СВА.

Взаимодействие генов, при котором в F_2 наблюдается расщепление по фенотипу 3:1?

1) эпистатическое взаимодействие, 2) кодоминирование, 3) сверхдоминирование, 4) полное доминирование, 5) комплементарное взаимодействие.

Когда наблюдается полное сцепление генов?

1) гены расположены в 1 хромосоме, кроссинговер возможен,
2) гены находятся в 1 хромосоме, кроссинговер невозможен,
3) гены расположены в разных хромосомах,
4) гены находятся в половых хромосомах,
5) гены являются аллельными.

Расщепление по фенотипу в F_2 при рецессивном эпистазе:

1) 15:1, 2) 9:7, 3) 3:1, 4) 9:3:3:1, 5) 9:3:4.

Чему равно число групп сцепления у человека?

1) 2, 2) 46, 3) 1, 4) 12, 5) 23.

С каким явлением связано наследование групп крови?

1) серия множественных аллелей, 2) неполное доминирование, 3) летальные гены, 4) сверхдоминирование, 5) плейотропия.

III группе крови соответствуют следующие генотипы

1) $J^A J^A$, 2) $J^A J^0$, 3) $J^B J^0$, 4) $J^A J^B$, 5) $J^0 J^0$.

Что такое резус-фактор?

1) антитело, вырабатываемое на введение антигена,
2) антиген, определяющий группу крови плода,
3) разрушение эритроцитов,
4) антиген, вызывающий агглютинацию эритроцитов,
5) гемолитическая болезнь новорожденного.

Процессы транскрипции осуществляются ...

1) на мембранах ЭПС, 2) на рибосомах, 3) в лизосомах, 4) в ядре, 5) в аппарате Гольджи.

Тип взаимодействия неаллельных генов, при котором доминантный аллель одного гена подавляет действие аллелей другого гена

1) комплементарность, 2) доминантный эпистаз, 3) сверхдоминирование, 4) рецессивный эпистаз, 5) полное доминирование.

Что такое «центромера»?

1) первичная перетяжка хромосомы, 2) вторичная перетяжка хромосомы, 3) хромосома с одинаковыми плечами, 4) большая субъединица рибосомы, 5) органоид клетки.

Расщепление по фенотипу в F_2 9:7 наблюдается при

1) комплементарном взаимодействии, каждая пара генов имеет фенотипическое проявление,
2) полимерном взаимодействии трех пар неаллельных генов,
3) эпистатическом взаимодействии,
4) комплементарном взаимодействии, каждая пара генов по отдельности не имеет фенотипического проявления,
5) комплементарном взаимодействии, только одна пара взаимодействующих генов имеет фенотипическое проявление.

Объясните явление: у дрозофилы ген белой окраски глаз одновременно оказывает действие на цвет тела и строение внутренних органов, снижает плодовитость, уменьшает продолжительность жизни.

- 1) кодоминирование, 2) комплементарность, 3) плейотропия, 4) полимерия, 5) сверхдоминирование.

2. Ситуационные задачи:

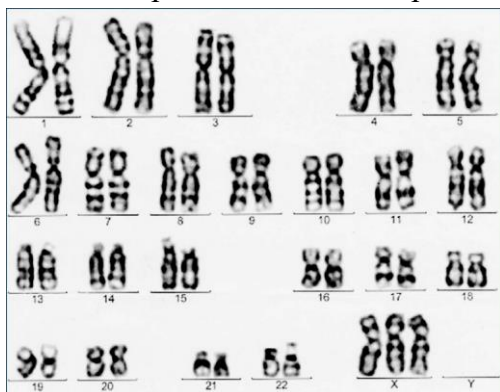
1. Исследования показали, что 34% общего числа нуклеотидов данной иРНК приходится на гуанин, 18 % на урацил, 28% на цитозин и 20 % на аденин. Определите процентный состав нуклеотидов двухцепочечной ДНК, слепком с которой является указанная иРНК.
2. Дигетерозиготная по III группе крови и резус-положительная женщина вступила в брак с таким же мужчиной. Какое расщепление по фенотипу можно ожидать у детей.
3. У человека locus резус-фактора сцеплен locusом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 3 морганид. Эллиптоцитоз определяется доминантным аутосомным геном. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз – от другого. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.
4. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились глухой сын дальтоник и дочь – дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что глухота – аутосомный рецессивный признак.
5. Некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. У гомозигот пенетрантность = 100%, у гетерозигот = 20%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.

Коллоквиум №2. "Наследственность и изменчивость. Наследственные заболевания человека".

На коллоквиуме обучающиеся решают ситуационные задачи по пройденному материалу.

Пример билета коллоквиума №2:

1. Проведите анализ кариотипа, представленного на рисунке:



План ответа:

- 1) общее число хромосом,
- 2) число аутосом,
- 3) число половых хромосом,
- 4) пол человека,
- 5) название заболевания,
- 6) тип заболевания (генное, геномное, хромосомное),
- 7) характеристика патологии (развернутый ответ).

2. Ситуационная задача.

В первые недели жизни новорожденного появились повышенная возбудимость, повышенный тонус мышц, судорожные припадки. Обращает на себя внимание снижение пигментации кожи, светлый цвет волос и радужной оболочки глаз.

1. Какую патологию можно предполагать?
2. Какой дефект метаболизма отмечается при данной патологии?
3. Какие последствия можно ожидать и как их проявления можно уменьшить?
4. К какой группе генетической патологии относится заболевание?
5. Какой метод диагностики заболевания следует использовать?

4.1.3 Шкала оценивания для текущего контроля.

Критерии и шкала оценивания ТЕСТОВЫХ заданий:

«Отлично» 90 - 100% правильных ответов

«Хорошо» 75 - 89% правильных ответов

«Удовлетворительно» 60 - 74% правильных ответов

«Неудовлетворительно» 59% и менее правильных ответов.

Критерии и шкала оценивания ПО УСТНОМУ ОПРОСУ:

«Отлично» - выставляется обучающемуся, обнаружившему всестороннее, систематическое и глубокое знание теоретического материала. Обучающийся раскрыл содержание материала в объеме, предусмотренном программой, изложил материал грамотным языком в определенной логической последовательности, точно используя терминологию данного предмета как учебной дисциплины; отвечал самостоятельно без наводящих вопросов преподавателя. Обучающийся последовательно и исчерпывающе отвечает на поставленные вопросы, свободно применяет полученные знания на практике при решении ситуационных задач.

«Хорошо» - выставляется обучающемуся, обнаружившему полное знание учебного материала. Обучающийся отвечает без наводящих вопросов и не допускает при ответе серьезных ошибок; умеет применять полученные знания на практике.

«Удовлетворительно» - выставляется обучающемуся, обнаружившему знание основного учебного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по профессии, справляющемуся с выполнением заданий. Обучающийся знает лишь основной материал; на заданные вопросы отвечает недостаточно четко и полно, что требует дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; практические задания выполняет с ошибками, не отражающимися на качестве выполненной работы.

«Неудовлетворительно» - выставляется обучающемуся, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебного материала. Обучающийся не может полно и правильно ответить на поставленные вопросы, при ответах допускает грубые ошибки; практические задания не выполняет или выполняет с ошибками, влияющими на качество выполненной работы; ошибки не замечает и не исправляет.

Критерии и шкала оценивания решения СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ:

«Отлично» - ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода её решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), с необходимым схематическими изображениями; ответы на дополнительные вопросы верные, чёткие. Обучаемый в совершенстве овладел учебным материалом, последовательно и

логически стройно его излагает, тесно увязывает теорию с практикой, правильно обосновывает принятые решения, владеет методикой выполнения практических задач.

«Хорошо» - ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода её решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в т.ч. из лекционного материала). При этом обучаемый допускает не существенные неточности в ответах на вопросы, в схематических изображениях, правильно применяет теоретические положения при решении практических задач. Ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно чёткие.

«Удовлетворительно» - ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода её решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в т.ч. лекционным материалом), со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях; ответы на дополнительные вопросы недостаточно чёткие, с ошибками в деталях.

«Неудовлетворительно» - ответ на вопрос задачи дан неправильный. Объяснение хода её решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом); ответы на дополнительные вопросы неправильные (либо отсутствуют).

Критерии и шкала оценивания РЕФЕРАТА:

При оценивании реферата учитывается содержание и оформление работы, доклад с использованием презентации.

Содержание и оформление реферата оценивается по следующим факторам:

- глубины разработки проблемы;
- основательности использования научной литературы;
- самостоятельности и творческому подходу к осмыслению темы;
- достоверности и научной обоснованности выводов;
- оформления реферата в соответствии с требованиями.

При оценке доклада используются следующие критерии:

- соответствие выступления теме, поставленным целям и задачам;
- глубина, полнота рассмотрения темы;
- обоснованность выводов;
- логичность, структурированность, целостность выступления;
- речевая культура (стиль изложения, ясность, четкость, лаконичность, доходчивость, пунктуальность, невербальное сопровождение, примерами, цитатами и т.д.);
- наглядность, презентабельность;
- владение материалом и умение давать обоснованные ответы на вопросы во время обсуждения.

Общая оценка учитывает оценку за реферат, доклад с презентацией и ответы на вопросы.

«Отлично» - выставляется, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована её актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы при защите.

«Хорошо» - выставляется, если основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты; в частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.

«Удовлетворительно» - выставляется, если имеются существенные отступления от требований к реферированию; в частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты ответы на дополнительные вопросы даны не полные или ответы отсутствуют. Отсутствует вывод.

«Неудовлетворительно» - выставляется, если тема реферата не раскрыта, выявлено существенное непонимание проблемы или же реферат не представлен вовсе.

4.2. Формы и материалы промежуточной аттестации.

4.2.1. Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

4.2.2. Оценочные средства для промежуточной аттестации.

Пример билета на зачете:

Билет № 1.

Часть 1. Тест.

№ 1		Зоны высоко конденсированного генетически неактивного хроматина – это...		
1	центромерные	3	гетерохромосомные	5 аутосомные
2	эухроматиновые	4	гетерохроматиновые	

№ 2		Какое расщепление по фенотипу наблюдается в F ₂ при моногибридном скрещивании двух гетерозигот при условии неполного доминирования?		
1	9:3:3:1	3	1:1:1:1	5 1:2:1
2	3:1	4	15:1	

№ 3		Как называются изменения фенотипа, вызванные факторами внешней среды, копирующие изменения генетической природы?		
1	генокопии	3	абберрации	5 дупликации
2	мутации	4	фенокопии	

№ 4		К биологическим мутагенам относится		
1	органические кислоты			
2	пищевые добавки			
3	органические растворители			
4	вирус клещевого энцефалита			
5	высокая температура			

№ 5		Пример наследственной изменчивости		
1	увеличение массы тела человека при питании			
2	увеличение числа хромосом в кариотипе			
3	повышение устойчивости человека к холоду в результате закаливания			
4	изменение фенотипа в пределах нормы реакции			

5	изменение генотипа в пределах нормы реакции
---	---

№ 6	С чем связано расщепление по фенотипу в F ₂ 9:3:3:1
1	комплементарное взаимодействие, каждая пара генов имеет фенотипическое проявление
2	комплементарное взаимодействие, каждая пара генов по отдельности не имеет фенотипического проявления
3	рецессивный эпистаз
4	комплементарное взаимодействие, только одна пара взаимодействующих генов имеет фенотипическое проявление
5	доминантный эпистаз

№ 7	Взаимодействие генов, при котором у гомозигот доминантный признак проявляется сильнее, чем у гетерозигот
1	кодминирование
2	сверхдоминирование
3	полное доминирование
4	неполное доминирование
5	плейотропия

№ 8	Охарактеризуйте генотипическую изменчивость
1	наследственный материал не изменяется
2	изменения передаются следующему поколению
3	ненаследственная изменчивость
4	изменения затрагивают только фенотип
5	имеет широкую норму реакции

№ 9	Диплоидный набор хромосом, характеризующийся определенным числом, величиной и формой – это...				
1	идиограмма	3	кариотип	5	гетерохромосома
2	геном	4	фенотип		

№ 10	Укажите признаки агглютиногена В:				
1	антиген плазмы крови	3	антитело плазмы крови	5	углевод
2	антиген эритроцитов	4	антитело эритроцитов		

№ 11	В результате случайной рекомбинации генов в генотипе возникает				
1	мутационная изменчивость				
2	соматическая изменчивость				
3	генеративная изменчивость				
4	комбинативная изменчивость				
5	модификационная изменчивость				

№ 12 Год создания хромосомной теории наследственности?					
1	1900 г.	3	1911 г.	5	1802 г.
2	1990 г.	4	1930 г.		

№ 13 Хромосомы, одинаковые у женского и мужского пола					
1	гетерохромосомы	3	половые	5	аутосомы
2	спутниковые	4	метацентрические		

№ 14 Мутации, наследующиеся только при вегетативном размножении, называются:					
1	спонтанные	3	генеративные	5	точковые
2	соматические	4	индуцированные		

№ 15 Какой генотип соответствует I группе крови					
1	$J^A J^0$	3	$J^A J^B$	5	$J^0 J^0$
2	$J^B J^0$	4	$J^B J^B$		

№ 16 Участок хромосом, препятствующий их слипанию -					
1	теломера	3	центриоль	5	хроматида
2	нуклеосома	4	центромера		

№ 17 К аутосомно-доминантным моногенным заболеваниям относится					
1	гипертрихоз	3	гемофилия	5	галактоземия
2	дальтонизм	4	полидактилия		

№ 18 Вероятность возникновения резус-конфликта между резус-положительной матерью, отец которой имел резус-отрицательную кровь, и резус-отрицательным ребенком?					
1	0%	3	25%	5	75%
2	100%	4	50%		

№ 19 Расстояние между генами выражается в					
1	нанометрах	3	триплетах	5	микрометрах
2	нуклеотидах	4	морганидах		

№ 20 Что называют группой сцепления?				
1	гаплоидный набор хромосом			
2	гены одной хромосомы			
3	диплоидный набор хромосом			
4	аллельная пара генов гомологичных хромосом			
5	участок хромосомы, в котором расположены аллели			

№ 21	Укажите признак заболевания нейрофиброматоз			
1	мультифакториальное заболевание			
2	наследуется сцеплено с X-хромосомой			
3	митохондриальное заболевание			
4	ген располагается в аутосоме			
5	рецессивное заболевание			

№ 22	Перечислите виды взаимодействия неаллельных генов:				
1	кодминирование	3	полное доминирование	5	эпистаз
2	сверхдоминирование	4	неполное доминирование		

№ 23	Изменчивость в процессе эволюции			
1	обеспечивает стабильность вида			
2	создает материал для естественного отбора			
3	обеспечивает приспособленность организма			
4	обеспечивает смену форм			
5	обеспечивает передачу признаков из поколения в поколение			

№ 24	Явление плейотропии вызвано			
1	множественным действием серии аллельных генов			
2	множественным действием одного гена			
3	взаимодействием неаллельных генов			
4	наличием в генотипе нескольких генов, имеющих одинаковое проявление в фенотипе			
5	действием летального гена			

№ 25	У мужчины при цитогенетическом анализе было обнаружено тельце Барра, следовательно его кариотип:				
1	46, XY	3	47, XYY	5	47, XXY
2	46, XX	4	45, XO		

№ 26	Сокращение числа хромосом в кариотипе до одинарного набора?				
1	гаплоидия	3	моносомия	5	полиплоидия
2	диплоидия	4	трисомия		

№ 27	Для какого заболевания характерны следующие симптомы: длинные тонкие пальцы, деформация грудной клетки, гиперподвижность суставов, поражение сердечно-сосудистой и нервной системы.				
1	муковисцидоз	3	брахидактилия	5	фенилкетонурия
2	нейрофиброматоз	4	синдром Марфана		

№ 28	Перемещение участка хромосомы на негомологичную			
-------------	---	--	--	--

1	делеция	3	транслокация	5	дефишенси
2	дупликация	4	инверсия		

№ 29		Трансляция происходит			
1	в ядре	3	на рибосомах	5	в аппарате Гольджи
2	на мембранах ЭПС	4	в лизосомах		

№ 30		Определите последовательность расположения генов в хромосоме, если расстояние между генами: А-В: 30,6 А-С: 8,2 В-С: 22,4 морганиды.			
1	ABC	3	ACB	5	CBA
2	BAC	4	CAB		

№ 31		Назовите заболевание: низкий рост, короткая и широкая грудная клетка, короткая шея с боковыми шейными складками, встречается у женщин.			
1	синдром Эдвардса	3	синдром Патау	5	синдром Шерешевского-Тернера
2	синдром Дауна	4	синдром Клайнфельтера		

№ 32		Что такое «гипостатические гены»?			
1	отвечают за проявление многих признаков одновременно				
2	аллели, чье действие зависит от наличия генов-супрессоров				
3	аллели, способные вызывать эпистаз				
4	гены, подавляющие действие другого гена				
5	синоним рецессивных генов				

№ 33		Назовите доминантные признаки, сцепленные с полом:			
1	гемофилия	3	брахидактилия	5	дальтонизм
2	серповидно-клеточная анемия	4	витаминоустойчивый рахит		

№ 34		Укажите геномную мутацию:			
1	трисомия	3	транслокация	5	инверсия
2	транснация	4	абберация		

№ 35		Гетерозиготы ...			
1	образуют один тип гамет по исследуемому признаку				
2	образуют одинаковые гаметы				
3	имеют два одинаковых аллеля по исследуемому признаку				
4	имеют два разных аллеля по исследуемому признаку				
5	имеют разные аллели для разных признаков				

Часть 2. Ситуационные задачи.

1. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились глухой сын дальтоник и дочь – дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что глухота – аутосомный рецессивный признак.

2. У фенотипически здоровых родителей трое здоровых детей (старшему 12 лет). У четвертого ребенка клинически диагностирован синдром Клайнфельтера. Кариотипы отца и матери нормальные. Какой метод генетики человека нужно использовать для уточнения диагноза ребенка? Охарактеризуйте симптомы у ребенка с синдромом Клайнфельтера. Какова вероятность повторного рождения ребенка с такой же патологией?

3. Женщина инфантильного сложения направлена в медико-генетическую консультацию по поводу бесплодия. При цитологическом обследовании соскоба слизистой рта половой хроматин не обнаружен. Какое заболевание можно у данной женщины? Какой метод генетики человека нужно использовать для уточнения диагноза? Напишите хромосомный набор данной женщины?

4.2.3. Шкала оценивания.

Оценка «зачтено» - выставляется обучающемуся, получившему оценки «отлично», «хорошо» и «удовлетворительно» за первый этап зачета: тестирование и за второй этап зачета: решение ситуационной задачи.

Оценка «не зачтено» - выставляется обучающемуся, получившему оценку «неудовлетворительно» хотя бы за один из этапов зачета (тест или ситуационная задача), либо отказавшемуся отвечать по билету.

Критерии и шкала оценивания тестовых заданий и ситуационных задач представлены в п. 4.1.3.

5. Методические указания по освоению дисциплины

Для организации учебного процесса по дисциплине ОП.4 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработаны следующие методические рекомендации:

1. Методические рекомендации для преподавателей для проведения занятий.
2. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины, в том числе и для самостоятельной работы обучающихся.
3. Методические указания по написанию рефератов / докладов.

6. Учебная литература для обучающихся по дисциплине

6.1. Основная литература.

1. Биология: учебник для студентов высших учебных заведений / Под ред. акад. РАО Н.В. Чебышева. — М.: ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2016. — 640 с.
2. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-4018-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html>. - Режим доступа : по паролю
3. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5009-3. - Текст : электронный // ЭБС

"Консультант студента" : [сайт]. - URL :
<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970450093.html>. - Режим доступа : по паролю

6.2. Дополнительная литература.

1. **Биология** [Текст] : учебник для студентов высших учебных заведений / Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова ; под ред. Н.В. Чебышева. - Москва : МИА, 2016. - 635 с. : ил. - Библиогр.: с. 622-623. - ISBN 978-5-9986-0229-0 : 1276-00.

7. Материально-техническая база, информационные технологии, программное обеспечение и информационные справочные системы

Кабинет «Генетики человека с основами медицинской генетики» для проведения лекций и практических занятий с использованием мультимедийного оборудования.

Технические средства обучения:

- микроскопы,
- мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран),
- компьютерные презентации по всем темам лекционного и практического курсов.

Оборудование кабинета для практических занятий:

- 1) Доска классная.
- 2) Стол и стул для преподавателя.
- 3) Столы и стулья для обучающихся.
- 4) Наглядные средства обучения:
 - таблицы: строение клетки, хромосомы, нуклеиновые кислоты, репликация ДНК, биосинтез белка, генетический код, митоз, мейоз, половые клетки, кариотип человека, закономерности наследования признаков, виды взаимодействия между генами, наследование групп крови, хромосомные aberrации, схемы родословных, символы для составления родословных, хромосомные синдромы.
 - наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями.