|  |  |
| --- | --- |
|  | МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  **Государственное бюджетное образовательное учреждение**  **высшего профессионального образования**  **«СЕВЕРНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**  **Министерства здравоохранения Российской Федерации** |

Кафедра медицинской биологии и генетики

# Учебно-методический комплекс по дисциплине

Генетика человека с основами медицинской генетики

Основная образовательная программа **060501 Сестринское дело**

Утверждено на заседании

кафедры:

Протокол №\_\_\_\_

«\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Авторы-составители: Левицкий С. Н., кбн, доцент кафедры медицинской биологии и генетики, Хромова А. В., кмн, доцент кафедры медицинской биологии и генетики**

|  |  |
| --- | --- |
|  | МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  **Государственное бюджетное образовательное учреждение**  **высшего профессионального образования**  **«СЕВЕРНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**  **Министерства здравоохранения Российской Федерации** |

|  |  |
| --- | --- |
| Рассмотрено на заседании Методического совета факультета  № \_\_\_ от «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_20 г. | УТВЕРЖДАЮ  Декан факультета\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 20 г. |

РАБОЧАЯ УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

По специальности Сестринское дело

Курс 1

Вид промежуточной аттестации зачет

Кафедра медицинской биологии и генетики

Трудоемкость 56 часов

Архангельск, 2014

**1. Цель и задачи освоения дисциплины**

Среди заболеваний человека наследственные болезни (моногенные, хромосомные и мультифакториальные) занимают ведущее место. В последние годы на фоне значительного снижения рождаемости отмечается рост перинатальной и детской смертности, а также инвалидности с детства. Этот рост преимущественно связан с повышением частоты наследственной патологии. На территории Архангельской области, относящейся к экологически неблагоприятным регионам, где концентрация многих мутагенов превышает ПДК, также отмечен прирост наследственных заболеваний, в том числе экогенетических и онкологических.

Медицинская генетика ориентирует на производственную и информационно-просветительскую виды профессиональной деятельности. Изучение дисциплины способствует решению следующих задач профессиональной деятельности:

* Осуществление ухода за больными с наследственной патологией.
* Направление пациентов на консультацию в МГК
* Проведение профессионально-воспитательной работы с целью профилактики наследственной патологии человека.

**Цель дисциплины:**

Подготовка среднего медицинского персонала, знающего основы наследственной патологии человека, способы ее профилактики и организацию работы МГК, ориентирующегося в проблеме спонтанного и индуцированного мутагенеза.

**Задачи изучения дисциплины:**

* Изучение теоретических основ генетики человека
* Изучение этиопатогенеза, клиники, методов диагностики, принципов терапии и профилактики наиболее распространённых форм наследственной патологии человека.
* Изучение прикладных аспектов медицинской генетики: организация и проведение мероприятий по массовой диагностике и профилактике наследственных болезней, организация и принципы медико-генетического консультирования.

**2.Место дисциплины в структуре ППССЗ**

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВПО по специальности 1Сестринское дело, входящая в цикл математических и естественно – научных дисциплин.

Для более быстрого усвоения курса необходим упор на знания, полученные студентами в средней школе, а именно:

|  |  |
| --- | --- |
| Наименование  дисциплины | Необходимые разделы |
| Общая биология  (школьный курс) | 1. Возникновение и развитие жизни на Земле. 2. Основы Эволюционной теории (учение Ч. Дарвина и СТЭ) 3. Учение о клетке (химический состав, строение, размножение клеток). 4. Размножение и индивидуальное развитие организмов. 5. Основы генетики и селекции. 6. Взаимоотношение организма и среды. |

Биология тесно связана с целым рядом медико-биологических дисциплин:

|  |  |
| --- | --- |
| Наименование дисциплины | Необходимые разделы |
| Биохимия | 1. Строение и функции клеточных мембран. 2. Поток вещества, энергии и информации в клетке. 3. Строение и свойства нуклеиновых кислот (ДНК и РНК). 4. Биосинтез белка в клетке. 5. Генные мутации, вызывающие патологию углеводного, липидного и белкового обмена. |
| Гистология | 1. Строение клетки. 2. Онтогенез. Эмбриональный период. 3. Митотический цикл клетки. Интерфаза и митоз. |
| Нормальная физиология | 1. Строение и функции клеточной мембраны. 2. Онтогенез. 3. Филогенез. 4. Группы крови, их наследование. 5. Биологический гомеостаз. Регуляция жизненных функций организма. |
| Медицинская генетика | 1. Закономерности наследования признаков. Правила Менделя. 2. Формы взаимодействия генов. 3. Изменчивость. Мутации и наследственные болезни. 4. Антропогенетика. Методы генетики человека, их назначение и этапы. 5. Медико-генетическое консультирование. 6. Генетика популяций человека. 7. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Проблемы защиты генофонда человека. |
| Патологическая анатомия | 1. Строение клетки. 2. Техника микроскопирования. |
| Нервные болезни | 1. Закономерности наследования признаков при моно- и дигибридном скрещивании.. 2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. 3. Сцепление генов и кроссинговер. 4. Изменчивость. Наследственные болезни человека (генные и хромосомные). 5. Методы изучения наследственности человека. 6. Биологические основы медико-генетического консультирования. 7. Генетика популяций человека. Популяционно-генетический метод изучения наследственности человека. |
| Акушерство и гинекология | 1. Онтогенез. Эмбриональный период. 2. Критические периоды онтогенеза. 3. Провизорные органы. 4. Кариотип человека. Половой хроматин. 5. Изменчивость. Генные и хромосомные болезни. 6. Протозойные инвазии, пути их передачи (трихомониаз, токсоплазмоз и др.). |

**3. Требования к уровню освоения содержания дисциплины**

**Компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины:**

|  |  |
| --- | --- |
| **Коды формируемых компетенций** | **Компетенции** |
| ОК-№ | **Общие компетенции** |
| OK 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 4 | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. |
| ОК 5 | Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. |
| ОК 8 | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. |
| ПК -№ | **Профессиональные компетенции** |
| ПК 3.1. | Проводить диагностику неотложных состояний. |

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен:**

**знать:**

1. Биохимические и цитологические основы генетики человека

2. Основные законы наследования признаков, их приложимость к человеку. Типы наследования признаков. Мультифакториальный принцип формирования фенотипа человека.

3. Спонтанный и индуцированный мутагенез

4. Этиологию, патогенез, клинику наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний человека

5. Принципы и возможности методов диагностики наследственных заболеваний

6. Принципы профилактики и лечения наследственной патологии человека

**уметь:**

1.Решать ситуационные задачи на моделирование процессов реализации генетической информации и нарушения процессов клеточного деления.

1. Решать задачи на моделирование законов Менделя и сцепленное наследование.

3. Моделировать наследование моногенных признаков у человека.

**владеть:**

1**.** Техникой приготовления временных микропрепаратов из биологических объектов, микроскопирования микропрепаратов

2. Методикой составления идиограмм кариотипа человека, методикой составления и анализа родословных по моногенным признакам (болезням)

3. Методикой расчета генетического риска у ребенка на основании типа и характера наследственного заболевания.

**4. Объем дисциплины и виды учебной работы:**

Общая трудоемкость дисциплины составляет 56 часов

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Вид учебной работы** | **Всего часов** | **Семестр** |
| **Аудиторные занятия (всего)** | 32 | 1 |
| В том числе: |  |
| Лекции (Л) | 20 |
| Практические занятия (ПЗ) | 12 |
| Семинары (С) |  |
| Лабораторные практикумы (ЛП) |  |
| Клинические практические занятия (КПЗ) |  |
| **Самостоятельная работа (всего)** | 24 |
| **зачет** |  |
| **Общая трудоемкость (час.)** | 56 |

**5. Содержание дисциплины:**

5.1. Содержание разделов дисциплины

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **№**  **п/п** | **Наименование раздела дисциплины** | **Содержание раздела** |
| 1 | 2 | 3 |
| 1 | **Цитологические и биохимические основы наследственности человека.** | Тема 1. **Клетка – элементарная структурная и функциональная единица живого.** Клетка как элементарная форма организации живой материи. Типы клеточной организации (про и эукариоты). Основные компоненты эукариотической клетки: ядро, цитоплазма с органоидами, клеточная мембрана. Потоки вещества, энергии и информации в клетке.  Тема 2. **Молекулярно-генетические основы наследственности**. Строение и свойства нуклеиновых кислот (ДНК и РНК), их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации.  Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Свойства генетического кода, их биологический смысл.  Особенности молекулярного строения генов человека. Этапы реализации генетической информации в клетках человека, их характеристика.  Тема 3. **Цитологические основы наследственности.** Кариотип, его характеристика у человека. Правила хромосом. Химический состав хромосом. Строение метафазной хромосомы. Понятие полового хроматина  Тема 4. **Уровни организации генетического материала (генный, хромосомный, геномный) в клетках человека.** Геном: понятие и краткая характеристика генома человека. Плазмон: понятие и краткая характеристика плазмона человека. Организация генетического материала на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция экспрессии генов.  Тема 5. **Онтогенетический уровень организации** **человека.** Размножение. Генетическое определение и наследование пола у человека.  Клеточный цикл, его периодизация (интерфаза, митоз) и характеристика. Биологическое значение митоза.  Мейоз, его цитологическая характеристика и биологическое значение.  Гаметогенез (ово- и сперматогенез), его характеристика. Отличия ово- и сперматогенеза. Половые клетки, их характеристика. Биологический аспект репродукции человека. |
| 2 | **Закономерности наследования признаков.** | Тема 6. **Генотип – система взаимодействующих генов.** Основные понятия классической генетики: генотип, ген, фенотипический признак, фенотип, гомо и гетерозигота, аллельные и неаллельные гены, рецессивные и доминантные признаки. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (доминирование, промежуточное наследование, кодоминирование).  Гибридологический метод изучения наследования признаков. Моногибридное скрещивание. Первое и второе правила Менделя. Рецессивные и доминантные признаки. Закон " чистоты гамет", его цитологические основы. Ди - и полигибридное скрещивание. Третье правило Менделя. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.  Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение, примеры у человека. Наследование групп крови АВО (Н) – системы и системы резус-фактора у человека.  Моногенное и полигенное наследование. Примеры у человека. Множественный эффект гена (плейотропия). Примеры у человека.  Тема 7. **Сцепленное наследование.** Независимое комбинирование и сцепленное наследование, их цитологические основы. Сцепление генов и кроссинговер. Правило Моргана. Основные положения и значение хромосомной теории Т. Моргана. Примеры независимо комбинирующихся и сцепленных признаков у человека. |
| 3 | **Изменчивость и наследственная патология человека.** | Тема 8. **Ненаследственная изменчивость.** Понятие изменчивость. Ненаследственная изменчивость: модификации и морфозы.  Тема 9. **Наследственная изменчивость.** Наследственная изменчивость: комбинативная и мутационная.Классификация мутаций. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Мутагенные факторы, их классификация, примеры. Антимутагенез. Антимутационные барьеры у эукариот  Тема 10. **Наследственные заболевания человека.** Понятие о наследственной патологии человека, её классификация. Механизмы развития мультифакториальной патологии и экогенетических реакций. Резус-конфликт: суть, механизмы развития, значение для медицины.  Тема 11. **Моногенные заболевания**. Общая характеристика и эпидемиология моногенных болезней. Факторы риска рождения детей с моногенной патологией.  Этиология, клиника, диагностика, возможности терапии наиболее распространенных моногенных заболеваний (муковисцидоз, наследственный гипотиреоз, фенилкетонурия, галактоземия, адреногенитальный синдром, нейрофиброматоз, миопатия Дюшенна, гемофилия, синдром Марфана).  Тема 12. **Хромосомные синдромы:** эпидемиология, этиология, классификация, общая характеристика, методы диагностики. Факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.  Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского – Тёрнера. Возможности терапии.  Тема13. **Тератогенез.** Врожденные пороки развития: классификация, механизмы возникновения. Определение и классификация тератогенов. Синдром краснушного поражения плода. Фетопатии: алкогольная, диабетическая, фенилаланиновая. Критические периоды онтогенеза человека.  Тема14. **Методы диагностики наследственных заболеваний человека.** Клинико-генеалогический метод. Методика составления и описания родословных. Критерии различных типов аутосомного и сцепленного с полом наследования.  Молекулярно-генетические методы: возможности использования в практической медицине. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.  Цитогенетический метод: сущность и назначение.  Биохимические методы исследования: сущность и назначение.  Тема 15. **Профилактика наследственной патологии.** Концепция генетического груза. Первичная, вторичная и третичная профилактика наследственной патологии. Периконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика, неонатальный скрининг, медико-генетическое консультирование. |

5.2. Разделы дисциплин и виды занятий

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **№**  **п/п** | **Наименование раздела дисциплины** | **Л** | **ПЗ** | **С** | **ЛП** | **КПЗ** | **СРС** | **Всего часов** |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| 1 | Цитологические и биохимические основы наследственности человека. | 10 | 4 |  |  |  | 8 | 22 |
| 2 | Закономерности наследования признаков. | - | 4 |  |  |  | 8 | 12 |
| 3 | Изменчивость и наследственная патология человека. | 10 | 4 |  |  |  | 8 | 22 |

**6. Интерактивные формы проведения занятий**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№**  **п/п** | **Наименование раздела дисциплины** | **Интерактивные формы проведения занятий** | **Длительность**  **(час.)** |
| 1 | Цитологические и биохимические основы наследственности человека. | Решение ситуационных задач. | 0,3 |
| 2 | Закономерности наследования признаков. |  |  |
| 3 | Изменчивость и наследственная патология человека. | Деловая игра по медико-генетическому консультированию. | 1,5 |
| Итого (час.) | | | 1,8 |
| Итого (% от аудиторных занятий) | | | 5,1 |

**7. Внеаудиторная самостоятельная работа студентов**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№**  **п/п** | **Наименование раздела дисциплины** | **Виды самостоятельной работы** | **Формы контроля** |
| 1 | Цитологические и биохимические основы наследственности человека. | 1. Подготовка реферативных сообщений: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики», «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток», «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии». 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 4. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. | Проверка рефератов, доклады |
| 2 | Закономерности наследования признаков. | 1. Изучение основной и дополнительной литературы   2.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.  3. Подготовка реферативных сообщений: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя», «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell**».** | Проверка рефератов, доклады |
| 3 | Изменчивость и наследственная патология человека. | **1.** Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  3. Составление родословных схем.  4. Подготовка реферативных сообщений: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования» «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»), «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных аберраций», «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.», «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью». | Проверка рефератов, доклады |

**8. Формы контроля**

8.1. Формы текущего контроля

- устные (собеседование, доклад, коллоквиум, защита проектов).

- письменные (проверка тестов, контрольных работ, рефератов, конспектов, решение задач).

Перечень контрольных работ, сборники тестов и ситуационных задач приводятся в 4 разделе Учебно-методического комплекса дисциплины «Средства оценки компетенций».

8.2. Формы промежуточной аттестации - зачет.

Вопросы к зачету приводятся в 4 разделе Учебно-методического комплекса дисциплины «Средства оценки компетенций».

**9.** **Учебно-методическое обеспечение дисциплины**

**9.1. Основная литература**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Текст] : учеб. пособие/ Н. А. Курчанов. - 2-е изд., перераб. и доп.. - Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009. - 190,[1] с.: ил.

2. Хандогина Е.К. Генетика человека с основами общей генетики [Текст] : учеб. пособие/ Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР, 2013.

**9.2. Дополнительная литература**

1. Н.П. Бочков. Клиническая генетика. М. Геотар-Мед, 2004.
2. Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, И.В. Рачковская, В.В. Давыдов Общая и мед. генетика (лекции и задачи). Ростов-на-Дону. Изд-во «Феникс», 2002.
3. Т.М. Лютикова, В.Н. Артемьев, Е.С. Губарева Мед. биология с основами генетики. Москва: АНМИ, 2002.
4. С.И. Козлова, Е.А. Семанова, Н.С. Демикова, О.Е. Блинникова. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М., Медицина, 1996.
5. Н.Н. Приходченко, Т.П. Шкурат Основы генетики человека. Ростов-на-Дону. Изд-во «Феникс», 1997.

**9.3. Программное обеспечение и Интернет ресурсы**

http: // www. medbiol.ru

http://medicalplanet.su/genetica/2.html

http:// nedug.ru. library.

http:// krugosvet.ru >enc/nauka- i- tehnika. Html

http://lib.usu.ru/rus/news/2011/11/01/2326

http://www.rsl.ru

**10. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

**Оборудование и технические средства обучения**: мультимедийный проектор с ноутбуком, слайдоскопы, микроскопы «Биолам», ХSP -102В.

**Наглядные пособия:**

1.Таблицы: «Строение прокариотической клетки», «Строение эукариотической клетки», «Классификация форм размножения», «Гаметогенез», «Яйцеклетка», «Типы яиц», «Сперматозоид», «Митотический цикл», «Митоз», «Мейоз».

Раздаточный материал (схемы): митотический цикл, мейоз.

2. Таблицы: «Строение ДНК», «Репликация ДНК», «Этапы реализации генетической информации».

Раздаточный материал: рисунки ДНК, т-РНК, и-РНК, свойства генетического кода, биохимический код.

Наборы задач на моделирование этапов реализации генетической информации»

3.Таблицы: «Генетический аппарат клетки», «Кариотип человека», «Денверская номенклатура», «Строение метафазной хромосомы», мультимедийная презентация «Генетический аппарат эукариотической клетки», «Классификация форм изменчивости», «Генные мутации», «Мутации на клеточном уровне».

Раздаточный материал: «Уровни мутационного процесса», «Медицинские последствия мутагенеза».

4.Таблицы – схемы на различные типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов, наследование групп крови по системе АВО (Н), типы наследования моногенных признаков у человека, сцепленное наследование, раздаточный материал на наследование групп крови по системе АВО (Н). Наборы задач.

**11. Оценка студентами содержания и качества учебного процесса по дисциплине**

**Анкета-отзыв на дисциплину «\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_»** (анонимная)

Просим Вас заполнить анкету-отзыв по прочитанной дисциплине «\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_». Обобщенные данные анкет будут использованы для ее совершенствования. По каждому вопросу поставьте соответствующие оценки по шкале от 1 до 10 баллов (обведите выбранный Вами балл). В случае необходимости впишите свои комментарии.

*1. Насколько Вы удовлетворены содержанием дисциплины в целом?*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Комментарий\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*2. Насколько Вы удовлетворены общим стилем преподавания?*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Комментарий\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*3. Как Вы оцениваете качество подготовки предложенных методических материалов?*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Комментарий\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*4. Насколько вы удовлетворены использованием преподавателем активных методов обучения (моделирование процессов, кейсы, интерактивные лекции и т.п.)?*

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Комментарий\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*5. Какой из разделов дисциплины Вы считаете наиболее полезным, ценным с точки зрения дальнейшего обучения и / или применения в последующей практической деятельности?*

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

6. Что бы Вы предложили изменить в методическом и содержательном плане для совершенствования преподавания данной дисциплины?

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

СПАСИБО!

Автор:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Занимаемая должность | Фамилия, инициалы | Подпись |
| Доцент | Левицкий С.Н. |  |
| Доцент | Хромова А. В. |  |

Рецензент (ы):

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Место работы | Занимаемая должность | Фамилия, инициалы | Подпись |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |

**Тематический план лекций**

Учебная дисциплина – Генетика человека с основами медицинской генетики.

Направление подготовки –**Сестринское дело**

Семестр – 1

Курс – 1

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| № лекции | Тема лекции | Количество  часов |
| 1 | Клетка – элементарная структурная и функциональная единица живого. | 2 |
| 2 | Молекулярно-генетические основы наследственности. | 2 |
| 3 | Цитологические основы наследственности. | 2 |
| 4 | Уровни организации генетического материала (генный, хромосомный, геномный) в клетках человека. | 2 |
| 5 | Онтогенетический уровень организации человека. | 2 |
| 6 | Ненаследственная изменчивость.  Наследственная изменчивость. | 2 |
| 7 | Наследственные заболевания человека. | 2 |
| 8 | Наследственные заболевания человека. | 2 |
| 9 | Профилактика наследственной патологии. | 4 |
| ИТОГО | | 20 |

Рассмотрено на заседании кафедры \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

"\_\_\_"\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 20 г.

протокол № \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

(ФИО подпись)

**Тематический план практических занятий**

Учебная дисциплина – Генетика человека с основами медицинской генетики

Направление подготовки –**Сестринское дело**

Семестр – 1

Количество часов, отведенное на курс – 12 час.

Курс – 1

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| № занятия | Тема занятия | Количество  часов |
| 1-2 | Молекулярно-генетические основы наследственности. Характеристика этапов реализации генетической информации в клетках человека. Решение задач на моделирование процессов реализации генетической информации | 2 |
| 3-4 | Генотип – система взаимодействующих генов. Решение задач на различные типы взаимодействия аллельных генов. Моделирование наследования групп крови системы АВО(Н) и резус-фактора. | 2 |
| 5 | Сцепленное наследование. Решение задач на сцепленное с полом наследование, на аутосомное и сцепленное с полом наследование. | 2 |
| 6 | Моногенные заболевания | 2 |
| 7 | Хромосомные синдромы | 2 |
| 6 | Методы диагностики наследственных заболеваний человека. | 2 |
| ИТОГО | | 12 |

Рассмотрено на заседании кафедры \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

"\_\_\_"\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 20 г.

протокол № \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

(ФИО подпись)

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования**

**«СЕВЕРНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЕЙ**

**ПО ДИСЦИПЛИНЕ Генетика человека с основами медицинской генетики**

2014 г.

**1. Современные подходы к проблематике дисциплины**

Генетика человека с основами медицинской генетики занимает важное место в подготовке медицинского работника любой специальности. Она является фундаментальной дисциплиной, имеющей прикладные аспекты.

Человек как часть природы представляет собой результат биологической эволюции, поэтому жизнедеятельность человека, как биологического вида H. sapiens, напрямую зависит от общебиологических законов, которым подчиняются молекулярные, клеточные, генетические , системные механизмы его жизнеобеспечения.

Как одна из естественных дисциплин медицинская генетика тесно связана с другими областями естественно-научного знания.

Это одна из теоретических основ медицины. Большое число болезней человека имеют наследственную природу, профилактика, диагностика и лечение которых требуют знания медицинской генетики. Многие врожденные аномалии возникают в результате воздействия неблагоприятных факторов окружающей среды.

Для предупреждения этой патологии требуется знание критических периодов в онтогенезе человека и понимание механизмов тератогенного воздействия факторов окружающей среды.

Знания, полученные в ходе изучения медицинской генетики, будут востребованы при дальнейшем обучении в Вузе, а именно

|  |  |
| --- | --- |
| Наименование дисциплины | Необходимые разделы |
| Биохимия | 1. Строение и функции клеточных мембран. 2. Поток вещества, энергии и информации в клетке. 3. Строение и свойства нуклеиновых кислот (ДНК и РНК). 4. Биосинтез белка в клетке. 5. Генные мутации, вызывающие патологию углеводного, липидного и белкового обмена. |
| Гистология | 1. Строение клетки. 2. Онтогенез. Эмбриональный период. 3. Митотический цикл клетки. Интерфаза и митоз. |
| Нормальная физиология | 1. Строение и функции клеточной мембраны. 2. Онтогенез. 3. Наследование групп крови системы АВО (Н) и резус-фактора |
| Микробиология | 1. Строение клетки.  2. Этапы реализации генетической информации в клетке  3. Мутагенез |
| Акушерство – гинекология | 1. Онтогенез. Эмбриональный период. 2. Критические периоды онтогенеза. 3. . ВПР 4. Хромосомные синдромы. 5. Протозойные инвазии, пути их передачи (трихомонадоз, токсоплазмоз и др.). |
| Инфекционные болезни с курсом эпидемиологии | 1. Взаимоотношения в системе «паразит - хозяин» на уровне особей и факторы, их определяющие. 2. Взаимоотношения на уровне популяций, их эволюционное и эпидемиологическое значение. 3. Биологическое основы паразитизма и трансмиссивных заболеваний. 4. Инвазии, пути их распространения и эпидемиологическая классификация. Источники инвазий и факторы передачи возбудителя. 5. Методы лабораторной диагностики паразитарных болезней. 6. Очаговый характер распространения и типы очагов трансмиссивных и нетрасмиссивных инвазий. 7. Медицинская протозоология. Пути передачи различных протозойный инвазий. 8. Медицинская гельминтология. Изучение путей передачи различных гельминтозов. 9. Медицинская арахноэнтомология. Возбудители и переносчики различных заболеваний человека. |

Цель реализации дисциплины - создание фундамента общебиологических знаний и общегенетических знаний у студентов, необходимых для понимания специальных теоретических и клинических дисциплин.

Медицинская генетика играет важную роль в общепрофессиональной подготовке медицинского работника по специальности сестринское дело, обеспечивая интеграцию генетических знаний в мышление студента и формируя экологическое мышление студента. Знания, полученные в ходе изучения дисциплины, помогут в дальнейшем выполнять профессиональную деятельность.

С учетом тенденции к увеличению частоты наследственной патологии в современном обществе особое внимание в ходе изучения дисциплины уделяется вопросам этиологии и профилактики наследственной патологии человека. В ходе реализации дисциплины студенты должны получить знания об этиопатогенезе, клиники, особенностях диагностики и возможностях терапии наиболее частых моногенных заболеваний белой расы, основных хромосомных синдромов, механизмов развития мультифакториальной патологии, включая вопросы канцерогенеза, основах экогенетики человека, а также получить представление о фенотипической диагностики наследственных заболеваний, составлении и анализе родословных, анализе кариограмм.

Необходимо сформировать у студентов представление не только о классических методах диагностики наследственных заболеваний, но и о современных, основанных на детальном знании генома и тонкого строения хромосом. Кроме того, в ходе изучения дисциплины необходимо уделить внимание современным биотехнологиям и их этическим аспектам, постоянно обсуждать со студентами биоэтические проблемы медицинской генетики, формируя гуманистическое мышление будущего медицинского работника.

Для успешного изучения дисциплины необходимы знания, ранее полученные в средней школе, а именно знания из раздела «Генетика»

Знания, полученные в ходе изучения медицинской генетики, будут востребованы при дальнейшем обучении в колледже, а именно при изучении

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Наименование дисциплин, изучение которых опирается на данную тему | Кафедра | Тема |
| Акушерство  Гинекология | Акушерства и гинекологии | Хромосомные синдромы |
| Внутренние болезни | Факультетской терапии | сахарный диабет I и II типов, гипотиреоз, половые дисфункции |
| Педиатрия | Педиатрии | Муковисцидоз, фенилкетонурия |

Лекции и практические занятия проводятся на базе СГМУ, в помещениях каф. мед. биологии с курсом мед. генетики. В ходе обучения широко используются визуальные (мультимедийные презентации, слайды и фотографии больных с различными наследственными заболеваниями) и бумажные материалы (дидактические материалы, родословные, кариограммы и др.). Обучение основано на использовании словесных (лекция, беседа, рассказ, дискуссия), наглядных (иллюстрация) и практических (решение ситуационных задач) методов обучения.

Оценка результатов обучения проходит на основе текущего и итогового контроля с оценкой результатов по традиционной пятибальной шкале. Зачёт ставится при условии посещения всех лекций и практических занятий, зачтённых результатах текущих и итогового контроля.

Дисциплина может быть реализована только при очной форме обучения.

**2. Образовательные технологии**

Основная образовательная технология – лекционно – практическая система занятий. Большая роль отводится самостоятельной работе студентов.

**2.1. Активные и интерактивные формы проведения занятий**

Приведены в рабочей программе.

**2.2. Организация и контроль самостоятельной работы обучающихся**

Самостоятельная работа заключается в проработке вопросов при подготовке к практическим занятиям. В вопросы контрольной работы включены все основные разделы, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. Кроме того, большое внимание уделено написанию рефератов и выступлению с докладами студентов.

**3. Принципы и критерии оценивания результатов обучения**

Оценка результатов обучения проходит на основе сдачи зачета с оценкой результатов по традиционной пятибалльной шкале.

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования**

**«СЕВЕРНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ СТУДЕНТОВ**

**ПО ДИСЦИПЛИНЕ Генетика человека с основами медицинской генетики**

2014 г.

**Тема: Цитологические и биохимические основы наследственности.**

**Цели и задачи:**

Изучить общебиологические закономерности строения, функций и эволюции клетки, которые является фундаментом для изучения в дальнейшем морфологических и медико-биологических дисциплин. Обмен веществ и деление клетки составляют основу жизнедеятельности организма. Нарушение этих процессов приводит к заболеванию или гибели структур живой системы. Знание особенностей обмена веществ и деления клеток позволяет понять механизмы возникновения и особенности течения многих заболеваний и найти оптимальные способы их лечения. Знание этапов биосинтеза белка позволяет понять механизм реализации наследственной информации на молекулярном уровне в норме и возможные молекулярные механизмы наследственной патологии. Изучение механизма экспрессии генов позволяет понять возможные молекулярные механизмы наследственной патологии, а также взаимосвязь гено- и фенотипа. Знания, полученные в ходе изучения данной темы, будут необходимы при изучении последующих тем курса медицинской биологии, а также медицинской генетики, внутренних и детских болезней и в практической деятельности. Знание организации генетического материала эукариот необходимо для дифференцировки различных типов хромосом, проведения кариотипирования, определения пола человека по соматическим клеткам.

**Основные понятия:**

Клетка, прокариоты, эукариоты, элементарная эволюционная единица, элементарное эволюционное явление, поток вещества, энергии и информации в клетке, энергетический обмен, клеточные структуры, генетический код, наследование, хромосомы, ДНП, хроматин, идиограмма, кариотип.

**Вопросы к занятию:**

1. Понятие о временных и постоянных микропрепаратах.
2. Клеточные формы жизни. Важнейшие отличия между про- и эукариотическими клетками, растительными и животными клетками.
3. Роль хромосом в наследственности. Морфология метафазных хромосом.
4. Химический состав хромосом.
5. Половой хроматин, его природа и использование в медицинской практике.
6. Кариотип, его видовая специфичность. Правила хромосом.
7. Функциональная характеристика хромосом. Аутосомы и половые хромосомы. Генетическое определение пола у человека и животных.
8. Кариотип человека, методы его изучения.
9. Идиограмма и Денверская классификация хромосом.

**Вопросы для самоконтроля:**

1. Уровни организации живой материи, их характеристики (элементарная единица, элементарное явление).
2. Клеточные формы жизни. Важнейшие отличия между про- и эукариотическими клетками, растительными и животными клетками.
3. Основные способы поступления веществ в клетку (пассивный и активный транспорт, эндо- и экзоцитоз).
4. Этапы энергетического обмена в животной клетке, их характеристика.
5. Строение и функции плазматической мембраны.
6. Особенности митоза.
7. Строение и функции нуклеиновых кислот.
8. Принцип генетического кодирования. Свойства генетического кода.
9. Воспроизведение генетической информации в клетке.
10. Назовите доказательства участия хромосом в наследственности.
11. Дайте определение кариотипа. Сформулируйте правила хромосом.
12. Дайте характеристику кариотипа человека. Что такое идиограмма?
13. Для чего используется Денверская классификация хромосом человека?
14. Назовите основные этапы кариологического анализа.

**На занятии необходимо выполнить следующие работы:**

**Работа 1. Сравнительная характеристика про- и эукариотических клеток.**

Используя полученные знания, заполните таблицу:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признаки сравнения | Прокариоты | Эукариоты |
|  |  |  |

**Работа 2. Митотический цикл клетки.**

Ознакомиться с временной организацией клетки. Изучить периоды клеточного цикла, репродукцию и динамику распределения генетического материала в различные периоды клеточного цикла. Митотический цикл недифференцированной клетки представить в виде схемы. На готовом микропрепарате ознакомиться с морфологией фаз митоза. Найти клетки, находящиеся в профазе, метафазе, анафазе и телофазе. Отметить изменения ядер и хромосом в различные фазы митоза. Обратить внимание на морфологию интерфазных клеток.

**Работа 3. Строение и свойства нуклеиновых кислот ДНК и РНК.**

Используя граф логической структуры и схемы, заполнить таблицу:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| признаки | ДНК | РНК |
| Местонахождение в клетке |  |  |
| Строение макромолекулы |  |  |
| Мономеры |  |  |
| Состав нуклеотида |  |  |
| Свойства |  |  |
| Функции |  |  |

**Работа 4. Поток генетической информации в клетке.**

Пользуясь таблицей, разобрать направление потока генетической информации у прокариот. Зарисовать его в виде схемы, показать особенности потока информации у ретровирусов. Отметить роль ревертаз. Разобрать по схеме особенности строения гена и потока генетической информации у эукариот. Записать в виде схемы этапы воспроизведения генетической информации у эукариот.

***Работа 5. Решение задач на молекулярную генетику, моделирование этапов биосинтеза белка у про- и эукариот.***

1. Часть одной цепи молекулы ДНК состоит из нуклеотидов: ААТ АГГ ТТТ АЦЦ ААТ… Какая последовательность нуклеотидов будет в комплементарном ей участке второй цепи ДНК?
2. Участок молекулы ДНК, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок азотистых оснований: ГТТ ЦТА ААА ГГГ ЦЦЦ … Определите структуру полипептидной цепи, кодируемой данным участком ДНК.
3. Участок полипептида представлен следующими аминокислотами: серин-валин-глутамин-метионин-тирозин-аланин-валин. Определите структуру ДНК, кодирующую данный полипептид. Вычислите

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| коэффициент специфичности | А + ТГ + Ц | данной ДНК. |

1. Часть молекулы и-РНК состоит из кодонов: ААУ УАЦ ЦЦГ ГАУ ААГ…

Каковы будут триплеты антикодонов т-РНК для данного участка и-РНК? Какие аминокислоты будут доставляться ими к рибосомам?

1. Исследования показали, что 30% общего числа нуклеотидов и-РНК приходится на гуанин, 18% - на цитозин, 20% - на аденин. Определите процентный состав азотистых оснований двухцепочечной ДНК, «слепком» с которой является указанная и-РНК?
2. Участок ДНК кодирует полипептид, состоящий из 180 аминокислот. Каковы будут молекулярная масса и длина этого участка ДНК, если известно, что молекулярный вес одного нуклеотида – около 300, а расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет 0,34 нм?
3. Белок прокариотической клетки состоит из 210 аминокислот. Сколько нуклеотидов должно входить в состав его оперона, если известно, что длина некодирующей части оперона составляет 2040 нм, а длина одного нуклеотида 0,34 нм?
4. Оперон кишечной палочки имеет длину 3427,2 нм и кодирует белок, состоящий из 180 аминокислот. Сколько нуклеотидов приходится на некодирующую зону оперона, если длина одного нуклеотида составляет 0,34 нм?
5. Определите количество аминокислот в белковой молекуле прокариот, при условии, что молекулярный вес гена, контролирующего образование данного белка, равен 234600. Средний молекулярный вес одного нуклеотида составляет 340 дальтон.
6. Галактозный оперон кишечной палочки содержит блок из трех структурных генов, которыми закодировано три белка: первый содержит 320, второй – 270, а третий – 350 аминокислот. Длина оперона вместе с регуляторной частью составляет 2512,6 нм. Учитывая, что длина одного нуклеотида составляет 0,34 нм, определить:
7. количество нуклеотидов в кодирующей зоне оперона и ее длину;
8. количество нуклеотидов в регуляторной зоне и ее длину.
9. Сколько аминокислот закодировано геном, состоящим из пяти экзонов по 180 нуклеотидов и четырех интронов по 6000 нуклеотидов? Какова длина этого гена, если длина одного нуклеотида 0,34 нм?

**Работа 6. Строение метафазной хромосомы.**

Используя схему строения хромосомы, зарисовать в альбоме строение метафазной хромосомы. На рисунке отметить: первичную перетяжку, спутник, короткое плечо (р), длинное (q), теломеры. Обозначить проксимальные и дистальные участки хромосомы.

**Работа 7. Кариотип человека (демонстрация препарата и слайда). Кариологический анализ (алгоритм проведения).**

Изучить микропрепарат (слайд) метафазных пластинок клеток лейкоцитов человека, окрашенных по рутинной методике, обратив внимание на форму хромосом, подсчитать их количество. Записать в виде формул женский и мужской кариотипы.

**Этапы кариологического анализа.**

1. Отбор материала для кариотипирования: лейкоциты периферической крови или другие клетки с высокой митотической активностью (МА).

2. Культивирование лейкоцитов на питательной среде (термостат t С-37) с добавлением ФГА для стимуляции деления лейкоцитов.

3. Остановка митозов на стадии метафазы добавлением колхицина.

4. Приготовление микропрепаратов метафазных хромосом:

* раститровка культуры колхицинированных лейкоцитов на предметные стекла;
* обработка препаратов гипотоническим раствором с целью получения препаратов с раздельно лежащими хромосомами;
* окрашивание препаратов:

а) методики рутинного окрашивания;

б) методики дифференциального окрашивания.

5. Микроскопирование препаратов и фотографирование кариотипов.

6. Составление идиограмм.

7. Идентификация полученных идиограмм с Денверской и Парижской классификациями.

8. Заключение по результатам кариологического анализа.

**Работа 8. Денверская классификация хромосом человека.**

Изучить и записать в виде схемы Денверскую классификацию хромосом человека. Сравнить женскую и мужскую идиограммы.

**Литература:**

**Основная литература**

1. Ярыгин В.Н. Биология. /Под ред. В.Н. Ярыгина. В 2-х томах. – М.: Высшая школа, 2001, 2003.

2. Пехов А.П. Биология с основами экологии. / А.П. Пехов – Санкт-Петербург, 2001.

3. Чебышев Н.В. Биология. /Под ред. Н.В.Чебышева/. – М.:ВУНМЦ, 2000.

**Дополнительная литература**

1. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика.

/ Н.П. Бочков, А.Ф. Захаров, В.И. Иванов – М.: Медицина, 2001.

2. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков – М.: ГЭОТАР – Мед, 2001.

3. Заяц Р.Г., Рачковская И.В., Карпов И.А. Основы общей и медицинской паразитологии / Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская, И.А. Карпов – Ростов н/Д, 2002.

4. Заяц Р.Г., Рачковская И.В. Основы общей и медицинской генетикиь /Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская - Минск, «Вышейшая школа», 2003.

**Тема: Закономерности наследования признаков.**

**Цели и задачи:**

На основании знаний основных законов Менделя и форм взаимодействия аллельных генов уметь прогнозировать проявление нормальных и патологических признаков в потомстве. Необходимо уметь составлять генетические схемы наследования менделирующих и неменделирующих признаков у человека и рассчитывать вероятность проявления их в потомстве. Одной из основных задач медицины является прогнозирование степени риска проявления наследственной патологии у детей, поэтому врачи должны уметь составлять генетические схемы наследования менделирующих и неменделирующих признаков у человека и рассчитывать вероятность проявления их в потомстве. Необходимо уметь составлять генетические схемы наследования и рассчитывать вероятность проявления сцепленных (полное сцепление, неполное сцепление, сцепление с полом) признаков у потомков для прогнозирования развития нормальных и патологических признаков.

**Основные понятия:** наследственность, наследование, генетика, ген, генотип, фенотип, аллельные гены, сцепление генов, аллель, гомозигота, гетерозигота, гемизигота.

**Вопросы к занятию:**

1. Определение генетики, основные этапы ее становления.
2. Основные понятия генетики.
3. Уровни организации наследственного материала эукариот. Свойства генов.
4. Моногибридное скрещивание. I и II правила Менделя, их цитологические основы.
5. Анализирующее скрещивание, его значение для определения генотипа.
6. Формы взаимодействия аллельных генов, примеры у человека.
7. Множественные аллели, примеры у человека.
8. Дигибридное скрещивание. III правило Менделя, его цитологические основы.
9. Понятие неаллельных генов и формы их взаимодействия.
10. Эпистаз, формы его и примеры. Молекулярный механизм эпистаза на примере “бомбейского феномена”.
11. Независимое комбинирование и сцепленное наследование, их цитологические основы.
12. Хромосомная теория наследственности.
13. Наследование признаков, сцепленных с полом:

а) с Х- хромосомой;

б) с У- хромосомой.

**Вопросы для самоконтроля:**

1. Сформулируйте понятия «наследственность» и «изменчивость».
2. Дайте характеристику основных этапов становления генетики.
3. Перечислите основные понятия генетики, объясните сущность каждого из них.
4. Охарактеризуйте уровни организации генетического материала эукариот.
5. Перечислите основные свойства генов, дайте им характеристику.
6. Дайте понятие моногибридного скрещивания. Выведите на генетических схемах I и II правила Менделя. Сформулируйте их.
7. Дайте понятие аллельных генов. Перечислите формы их взаимодействия (на примере решения задач).
8. Сформулируйте сущность анализирующего скрещивания (на примере решения задач).
9. Дайте понятие дигибридного скрещивания. Сформулируйте III правило Менделя, покажите его цитологические основы.
10. Дайте определение аллельных и неаллельных генов. Перечислите формы взаимодействия неаллельных генов.
11. Дайте характеристику и классификацию эпистаза, объясните молекулярный механизм эпистаза на примере “бомбейского феномена”.
12. Покажите отличия независимого комбинирования и сцепленного наследования.
13. Докажите, что гены в хромосомах расположены линейно.
14. Перечислите основные положения хромосомной теории наследственности.
15. Охарактеризуйте наследование сцепленное с полом. Напишите генетические схемы наследования гемофилии и дальтонизма. Выведите закономерности наследования признаков, сцепленных с Х и У- хромосомами.

На занятии выполнить следующие работы:

# Работа 1. Моногибридное скрещивание. Правила единообразия гибридов I поколения и расщепления признаков у II поколения.

На примере решения данной задачи вывести I и II правила Г. Менделя, уметь сформулировать их. Разобрать сущность гипотезы “чистоты гамет”.

*Задача.*

У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над леворукостью.

а) Гомозиготный праворукий мужчина женился на леворукой женщине. Какое потомство в отношении владения руками будет у них?

б) Гетерозиготный праворукий мужчина женился на гетерозиготной праворукой женщине. Можно ли от этого брака ожидать рождения леворукого ребенка? Если можно, то с какой вероятностью?

**Работа 2. Промежуточное наследование (неполное доминирование).**

На примере решения следующих задач разобраться в сущности неполного доминирования. Обратить внимание, что при неполном доминировании гетерозиготы (Аа) отличаются от гомозигот (АА) меньшей степенью развития признака. Сделать вывод, чем отличается расщепление по генотипу и фенотипу во II поколении при полном и неполном доминировании.

*Задача.*

Талассемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертельным исходом в 95% случаев, а у гетерозигот проходит в относительно легкой форме. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии? Какое расщепление наблюдается по генотипу и фенотипу?

**Работа 3. Определение генотипа родителей по фенотипу потомства.**

*Задача.* У человека ген нормального слуха доминирует над геном глухонемоты.

а) Наследственно глухонемая женщина вышла замуж за мужчину с нормальным слухом. У них родился глухонемой ребенок. Можно ли определить генотип родителей? б) Жена и муж – с нормальным слухом. Их ребенок – глухонемой. Определить генотипы родителей и ребенка.

**Работа 4. Множественные аллели. Наследование групп крови у человека.**

Записать в альбом в виде таблицы отличия в группах крови человека (по антигенам, антителам, генам и генотипам).

На примере решения задачи разобраться в наследовании групп крови от родителей детям. Дать определение кодоминирования.

*Задача.* У человека система АВО группы крови обусловлена аллелями гена I. Рецессивный аллель IО детерминирует I группу крови. Аллели IА и IВ, обусловливающие II и III группу крови, доминируют над аллелем IО, а по отношению друг к другу кодоминантны. Генотип IAIB обусловливает IV группу крови.

а) Женщина I группы крови вышла замуж за гетерозиготного мужчину III группы. Какие группы крови могут иметь их дети?

б) Гетерозиготная женщина II группы крови вышла замуж за гетерозиготного мужчину III группы. Какие группы крови генотип могут иметь их дети?

в) Ребенок имеет I группу, его мать – II, отец – III группу. Определить генотипы родителей и ребенка.

г) Группы крови у матери II, у отца – III. Можно ли установить их генотип, если у ребенка IV группа крови?

д) Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установить возможные группы крови отца.

**Работа 5. Дигибридное скрещивание. Правило независимого комбинирования признаков.**

На примере решения задачи вывести III правило Менделя, сформулировать его. Генетическую схему независимого комбинирования признаков записать в альбом. Показать цитологические основы независимого комбинирования.

*Задача.*

У человека ген карих глаз доминирует над голубым, а умение преимущественно владеть правой рукой – над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах.

а) Какими могут быть дети, если родители гомозиготны: один кареглазый праворукий, другой – голубоглазый леворукий?

б) Какими могут быть дети, если родители гетерозиготны по обеим парам генов?

**Работа 6. Решение задач на закрепление материала.**

*Задачи.*

1. У человека близорукость доминирует над нормальным зрением, а карие глаза – над голубыми.

а) Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установить генотипы всех трех членов этой семьи.

б) У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родился кареглазый близорукий ребенок. Можно ли установить генотип родителей?

в) Голубоглазый близорукий мужчина, мать которого имела нормальное зрение, женился на кареглазой женщине с нормальным зрением. Первый ребенок от этого брака – кареглазый близорукий; второй – голубоглазый близорукий. Установить генотипы родителей и детей.

1. У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (Rh+) обусловлено геном D. Его аллель – d – обуславливает отсутствие этого антигена (Rh-). Ген I группы крови (IO) рецессивен в отношении генов II (IA) и III (IB) групп.

Резус-положительная женщина II группы крови вышла замуж за резус-отрицательного мужчину III группы. У них родился резус-отрицательный ребенок I группы крови. Установить генотипы родителей и ребенка. Какова вероятность рождения в этой семье резус-отрицательного ребенка с IV группой крови?

**Работа 7. Решение задач на взаимодействие неаллельных генов.**

**Эпистаз.**

Разобрать примеры доминантного эпистаза (наследование окраски лошадей и пигментации кур). Генетические схемы взаимодействия генов при доминантном эпистазе записать в альбом.

Молекулярный механизм рецессивного эпистаза на примере “бомбейского феномена”.

Разобрать наследование “бомбейской” группы крови у человека. Записать в виде схемы молекулярный механизм эпистаза.

Рассмотреть наследование “бомбейской” группы крови на примере решения следующих задач:

Задачи.

1. Известно, что редкий эпистатический ген – “бомбейский” (h) подавляет образование антигенов А и В. Девушка, гетерозиготная по этому гену, с I группой крови вышла замуж за мужчину с IV группой крови, также гетерозиготного по “бомбейскому” гену. Какие возможны группы крови у детей? Какие генотипы они имеют?
2. У супружеской пары, где жена имеет I, а муж – III группы крови, родился один ребенок с IV группой крови, а другой – с I. Родители жены были носителями рецессивного “бомбейского” гена (h), который подавляет образование А и В антигенов. Со стороны родственников отца “бомбейский” ген (h) не встречается. Определить генотипы родителей и детей. Какие ещё группы крови возможны у детей в этой семье?

**Работа 8. Сцепленное с полом наследование.**

Показать отличия аутосомного наследования и наследования, сцепленного с полом. Записать в альбом генетические схемы наследования окраски глаз у дрозофилы и наследование гемофилии у человека. При написании генетических схем наследования гемофилии взять 2 варианта:

1. Мужчина болен – женщина здорова.
2. Мужчина здоров – женщина – носительница гена гемофилии.

**Работа 9. Решение задач на аутосомное и сцепленное с полом наследование.**

*Задачи.*

1. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном (с), а нормальное цветовое зрение – его доминантной аллелью (С). Ген цветовой слепоты локализован в Х- хромосоме.

а) Женщина, страдающая цветовой слепотой, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Каким будет восприятие цвета у дочерей и сыновей этих родителей?

б) От брака родителей с нормальным зрением родился ребенок, страдающий цветовой слепотой. Установите генотипы родителей.

1. Ген гемофилии (h) и дальтонизма (d) локализован в Х- хромосоме. Какие дети могли бы родиться от брака мужчины гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом, а в остальном имеющих вполне благополучный генотип?
2. У человека дальтонизм (одна из форм цветовой слепоты) обусловлен сцепленным с Х- хромосомой рецессивным геном. Один из видов анемии – талассемия – наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот – легкая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?
3. В семье, где жена имеет I группу крови, а муж – IV и оба родителя различают цвета нормально, родился сын – дальтоник с III группой крови. Определить, от кого унаследовал сын ген дальтонизма. Какова вероятность рождения в этой семье здорового сына и возможные группы крови его?
4. Гены цветовой и ночной слепоты рецессивны и наследуются через Х- хромосому. Определить вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями в семье, где жена имеет нормальное зрение, но её мать страдает ночной слепотой, а отец – цветовой слепотой; муж – нормален в отношении обоих признаков.
5. Кареглазая женщина с нормальным зрением выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. У них родился голубоглазый сын, дальтоник. Определить вероятность рождения у этих родителей голубоглазого ребенка с нормальным зрением.

**Литература:**

**Основная литература**

1. Ярыгин В.Н. Биология. /Под ред. В.Н. Ярыгина. В 2-х томах. – М.: Высшая школа, 2001, 2003.

2. Пехов А.П. Биология с основами экологии. / А.П. Пехов – Санкт-Петербург, 2001.

3. Чебышев Н.В. Биология. /Под ред. Н.В.Чебышева/. – М.:ВУНМЦ, 2000.

**Дополнительная литература**

1. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика.

/ Н.П. Бочков, А.Ф. Захаров, В.И. Иванов – М.: Медицина, 2001.

2. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков – М.: ГЭОТАР – Мед, 2001.

3. Заяц Р.Г., Рачковская И.В., Карпов И.А. Основы общей и медицинской паразитологии / Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская, И.А. Карпов – Ростов н/Д, 2002.

4. Заяц Р.Г., Рачковская И.В. Основы общей и медицинской генетикиь /Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская - Минск, «Вышейшая школа», 2003.

**Тема: МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА.**

**Цели и задачи:**

Определяется значением методов изучения наследственности человека в практике медико-генетического консультирования и прогнозирования наследственной патологии. Наследственные болезни занимают значительное место в заболеваемости человека, особенно детской заболеваемости и смертности. Значительное место в заболеваемости человека занимают мультифакториальные заболевания, в манифестировании которых большую роль играет генетический фактор. Определить роль наследственности и среды для каждого конкретного заболевания позволяет близнецовый метод.

Знания, полученные в ходе изучения этой темы будут необходимы при изучении курса медицинской генетики, микробиологии, клинических дисциплин, а также для будущей практической деятельности врача любой специальности. Для большинства наследственных болезней, особенно хромосомных нет достаточно эффективных методов лечения и даже коррекции фенотипа, поэтому главную роль играет профилактика.

Медико-генетическое консультирование является одним из ведущих методов профилактики наследственных и мультифакториальных заболеваний.

В ходе изучения данной темы студенты *должны знать*:

* основные методы изучения наследственности человека, их сущность и возможности для медицинской практики (клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый методы и др.);
* Назначение и основные этапы близнецового метода.
* Маркеры зиготности близнецов.
* Методику определения роли наследственного и средового факторов в реализации различных мультифакториальных заболеваний;
* Цели и задачи МГК.
* Показания для направления в МГК.
* Методы генетики человека, используемые в МГК:
* назначение клинико-генеалогического метода, его возможности;
* типы и варианты наследования моногенных признаков;
* назначение цитогенетического метода, его возможности;
* назначение биохимического метода, его возможности;
* возможности использования дерматоглифических исследований для диагностики наследственных болезней;
* современные методы диагностики наследственных (генных) болезней (гибридизация ДНК, полимеразная реакция, ДНК-зонды).
* Условия применения и эффективность методов пренатальной диагностики.
* амниоцентез, показания к его применению;
* хорионбиопсия;
* УЗИ-диагностика;
* фетоскопия.

В ходе изучения данной темы студенты *должны уметь*:

* составлять родословные по легендам;
* анализировать родословные по пяти позициям;
* определять риск рождения ребенка с патологией;

определять риск рождения больного ребенка с учетом пенетрантности гена, если болезнь наследуется по доминантному типу;

* Определять зиготность близнецов по маркёрам.
* Определять коэффициент наследуемости и коэффициент среды для различных мультифакториальных заболеваний, используя формулу Хольцингера и таблицу конкордантности близнецов;
* Проконсультировать семью:
  + составить родословную по легенде (генеалогическому и клиническому анамнезу);
  + проанализировать составленную родословную – определить тип и вариант наследования заболевания;
  + дать заключение – вероятность риска рождения ребенка с патологией.
* Решать ситуационные задачи.

**Основные понятия:**

манифестированные и мультифакториальные заболевания.

**Вопросы к занятию:**

1. Особенности человека как объекта генетики.
2. Методы, используемые в генетике человека; их назначение и возможности.
3. Клинико-генеалогический метод, условия его применения.
4. МГК, его цели и задачи.
5. Принципы отбора пациентов для направления в МГК.
6. Методы генетики человека, применяемые в практике МГК.
7. Пренатальная диагностика наследственных болезней, условия применения, используемые методы их эффективность и безопасность.

**Вопросы для самоконтроля:**

1. Назовите особенности человека как объекта генетики.
2. Почему классический метод Г. Менделя не применим к человеку?
3. Перечислите основные методы, применяемые в генетике человека.
4. Какой метод используется для изучения наследования моногенных признаков?
5. Какой метод используется для изучения заболеваний, обусловленных хромосомными мутациями?
6. Какие методы компенсируют невозможность прямого эксперимента на человеке?
7. В чем сущность клинико-генеалогического метода?
8. По каким позициям проводят анализ родословной?
9. При каком типе наследования у больных отцов все дочери больны, а сыновья здоровы?
10. При каком типе наследования у здоровых родителей может родиться больной ребенок? Приведите пример заболеваний, наследуемых по этому типу.
11. Каково назначение МГК?
12. Кто был основателем МГК в нашей стране?
13. В каких случаях прибегают к услугам МГК?
14. Какие методы генетики человека используют врачи МГК?
15. В каких случаях обязательно проводят пренатальную диагностику?
16. Что такое амниоцентез? Какую информацию можно получить, используя этот метод?
17. Что такое хорионбиопсия? Какую информацию можно получить при исследовании биоптата?
18. Какую информацию можно получить, используя методы ДНК-диагностики?

**На занятии необходимо выполнить следующие работы:**

**Работа 1. Методы генетики человека.**

Используя методический материал ознакомиться с основными методами генетики человека, изучить их этапы и назначение, заполнить таблицу.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Название метода** | **Этапы** | **Назначение и возможности** |
| 1.Клинико-генеалогический |  |  |
| 2. Цитогенетический |  |  |
| 3.Биохимический (онтогенетический) |  |  |
| 4. Близнецовый |  |  |
| 5.Биологическое моделирование |  |  |
| 6. Метод генетики соматических клеток |  |  |
| 7. Популяционно-статистический |  |  |
| Вспомогательные методы: | | |
| 1. Амниоцентез |  |  |
| 2. Дерматоглифика |  |  |
| 3. Тест полового Х-хроматина |  |  |

**Работа 2. Составление родословных по легендам.**

Используя методический материал и знания, полученные на лекции и в ходе обсуждения материала по данной теме на занятии, составить родословные для разных типов наследования признаков и сделать по ним заключение о риске рождения больного ребенка.

1. Составить родословную рецессивно наследуемого аутосомного заболевания при условии: отец здоров, его родители были здоровы, мать больна. Определить возможность заболевания детей.
2. Составить родословную рецессивно наследуемого аутосомного заболевания при условии: отец здоров, но его мать была больна. Мать здорова, но ее мать также была больна. Определить возможность заболевания детей.
3. Составить родословную доминантно наследуемого аутосомного заболевания при условии: отец болен, но его мать была здорова. Мать больна, но ее мать также была здорова. Определить возможность заболевания детей.
4. Составить родословную доминантно наследуемого аутосомного заболевания при условии: отец здоров, мать больна, ее предки были больны. Определить возможность заболевания детей.
5. Составить родословную рецессивно наследуемого заболевания, сцепленного с Х-хромосомой, при условии: отец болен, мать здорова и все ее предки здоровы. Дать прогноз в отношении детей обоего пола.
6. Составить родословную рецессивно наследуемого заболевания, сцепленного с Х-хромосомой, при условии: отец здоров, мать здорова, но ее отец был болен. Дать прогноз в отношении детей обоего пола.
7. Составить родословную доминантно наследуемого заболевания, сцепленного с Х-хромосомой, при условии: отец болен, мать здорова. Дать прогноз в отношении детей обоего пола.
8. Составить родословную доминантно наследуемого заболевания, сцепленного с Х-хромосомой, при условии: отец здоров, мать больна, но ее мать была здорова. Дать прогноз в отношении детей обоего пола.

**Работа 3. Анализ родословных.**

Используя методический материал, зарисовать в тетради родословные с различными типами наследования. Определить по существующим критериям тип наследования признака (заболевания), по которому составлена конкретная родословная и генотипы всех членов этой родословной. Под каждой родословной записать критерии данного типа наследования и прогноз потомства пробанда.

**Работа 4. Консультирование семьи с эритробластозом у дочери.**

**? ?**

Rh**-**  **?** Rh-

Как наследуется резус-фактор? Какие генотипы по резус-фактору имеют родители и какова вероятность эритробластоза у следующего ребенка?

Работа 5. Консультирование семьи по поводу ФКУ по прилагаемой родословной.

Эльза

Арон

Бар

Барбара

Карл Силия Чарльз

?

Какова вероятность (генетический риск) рождения больного ребенка у желающих вступить в брак Силии и Чарльза, если из родословной видно, что они состоят в родстве?

**Литература:**

**Основная литература**

1. Ярыгин В.Н. Биология. /Под ред. В.Н. Ярыгина. В 2-х томах. – М.: Высшая школа, 2001, 2003.

2. Пехов А.П. Биология с основами экологии. / А.П. Пехов – Санкт-Петербург, 2001.

3. Чебышев Н.В. Биология. /Под ред. Н.В.Чебышева/. – М.:ВУНМЦ, 2000.

**Дополнительная литература**

1. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика.

/ Н.П. Бочков, А.Ф. Захаров, В.И. Иванов – М.: Медицина, 2001.

2. Бочков Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков – М.: ГЭОТАР – Мед, 2001.

3. Заяц Р.Г., Рачковская И.В., Карпов И.А. Основы общей и медицинской паразитологии / Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская, И.А. Карпов – Ростов н/Д, 2002.

4. Заяц Р.Г., Рачковская И.В. Основы общей и медицинской генетикиь /Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская - Минск, «Вышейшая школа», 2003.

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования**

**«СЕВЕРНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации**

**СРЕДСТВА ОЦЕНКИ КОМПЕТЕНЦИЙ**

**ПО ДИСЦИПЛИНЕ Генетика человека с основами медицинской генетики**

2014 г.

**1. Карта оценки компетенций**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Коды формируемых компетенций** | **Наименование компетенции** | **Средства оценки** |
| Общекультурные компетенции | | |
| 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 -4 | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. |  |
| ОК -5 | Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. |  |
| ОК-8 | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. |  |
| Профессиональные компетенции | | |
| ПК-3.1 | Проводить диагностику неотложных состояний. |  |

**2. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости студентов:**

**1. Контрольная работа №1 «Молекулярно-генетические основы наследственности» (традиционная форма)**

Перечень контрольных вопросов:

* Строение, свойства и функции молекулы ДНК.
* Виды РНК, их строение и функции.
* Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке человека. Свойства генетического кода, их биологический смысл.
* Особенности молекулярного строения генов человека.
* Характеристика этапов реализации генетической информации (транскрипция, процессинг, трансляция).
* Решение задач на моделирование процессов реализации генетической информации в клетках эукариот

**2. Контрольная работа №2 «Закономерности наследования признаков» (решение задач)**

ВАРИАНТ 1.

1. В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой вьющиеся, родился глухонемой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Какова вероятность дальнейшего появления глухих детей с вьющимися волосами в семье, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над гладкими, а глухонемота признак рецессивный и обе пары генов находятся в разных хромосомах?
2. У родителей со второй и третьей группами крови родился сын с 1 группой крови и гемофилик. Оба родителя имеют нормальную свертываемость крови.

Определить вероятность рождения ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак.

ВАРИАНТ 2.

1. У человека ген карих глаз доминирует над голубыми глазами, а умение владеть преимущественно правой рукой – над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах.

Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определите вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой.

1. *В семье где жена имеет 1 группу крови, а муж – 4, родился сын дальтоник с 3 группой крови. Оба родителя различают цвета нормально.*

Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак.

ВАРИАНТ 3.

1. Полидактилия и близорукость передается как доминантные аутосомныепризнаки. Гены этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают обеими недостатками, но гетерозиготны по обеим парам генов?
2. Гены ночной и цветовой слепоты рецессивны и наследуются через Х-хромосому. Определить вероятность рождения больных детей в семье, где жена и муж имеют нормальное зрение, но отец жены страдает ночной и цветовой слепотой.

**3. Контрольная работа №3 «Наследственные заболевания человека» (традиционная форма).**

Перечень контрольных вопросов:

* + Определение и классификации наследственных заболеваний с примерами.
  + Факторы риска рождения детей с моногенной патологией.
  + Методы диагностики моногенных заболеваний.
  + Этиология, патогенез, клиника, возможности диагностики и терапии муковисцидоза, нейрофиброматоза, миопатии Дюшенна, синдрома Марфана, ФКУ, галактоземии, наследственного гипотиреоза, адреногенитального синдрома, гемофилии.
  + Факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.
  + Общая фенотипическая характеристика хромосомных синдромов.
  + Методы диагностики хромосомных синдромов.
  + Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского-Тёрнера.

**3.** **Оценочные средства для промежуточной аттестации студентов:**

**Итоговый контроль.**

Итоговый зачёт проводится в виде теста: 6 вариантов по 10 вопросов и 2 практических задания (анализ кариограммы и задача) в каждом варианте.

**4.** **Материалы для проведения итоговой государственной аттестации выпускников**: не предусмотрена