

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Тверской государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра биологии

Рабочая программа дисциплины

Медицинская биология и генетика

для иностранных обучающихся 1 курса,
(с использованием английского языка)

направление подготовки (специальность)
31.05.01 Лечебное дело

форма обучения
очная

Трудоемкость, зачетные единицы/часы	9 з.е. / 324 ч.
в том числе:	
контактная работа	104 ч.
самостоятельная работа	220 ч.
Промежуточная аттестация, форма/семестр	Экзамен / 2 семестр

Тверь, 2024

Разработчики: Доцент кафедры биологии, к.б.н., доцент Павлова Н.В.

Внешняя рецензия дана зав. кафедрой ботаники ФГБОУ ВО ТвГУ Министерства образования и науки РФ, д.б.н., проф. Мейсуровой А.Ф.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры биологии «15» мая 2024 г. (протокол № 10)

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании профильного методического совета «07» июня 2024 г. (протокол № 6)

Рабочая программа утверждена на заседании центрального координационно-методического совета «10» июня 2024 г. (протокол № 9)

I. Пояснительная записка

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО, утвержденного приказом Минобрнауки России от 12 августа 2020 г. № 988, с учётом рекомендаций основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) высшего образования.

1. Цель и задачи дисциплины

Целью освоения дисциплины является формирование у обучающихся общепрофессиональных компетенций для оказания квалифицированной медицинской помощи в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом.

Задачами освоения дисциплины являются:

осуществление мероприятий по формированию мотивированного отношения взрослого населения и подростков к сохранению и укреплению своего здоровья и здоровья окружающих;

проведение мероприятий по гигиеническому воспитанию и профилактике паразитарных заболеваний, в том числе и трансмиссивных, среди взрослого населения и подростков;

проведение профилактических и противоэпидемиологических мероприятий, направленных на предупреждение возникновения паразитарных заболеваний; диагностика на основе лабораторно-инструментальных методов генетических заболеваний (хромосомные болезни) и паразитарных заболеваний;

уяснение процессов, лежащих в основе хранения, передачи и реализации генетической информации;

формирование представлений о популяционно-видовом и биогеоценотическом уровнях организации жизни и процессах, протекающих на этих уровнях, влияющих на здоровье человека;

формирование навыков самостоятельной работы с информацией (учебной, научной, нормативной справочной литературой и другими источниками);

анализ научной литературы;

подготовка рефератов по современным научным проблемам;

участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине «Медицинская биология и генетика»

Формируемые компетенции	Планируемые результаты обучения –Индикаторы достижения компетенций	В результате изучения дисциплины студент должен:
ОПК 5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИД _{ОПК-5-1} Определяет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы организма человека	Знать: - медико-биологические термины из перечня основной литературы по всем модулям дисциплины; - законы классической генетики; - основные механизмы развития наследственных заболеваний у человека; - характеристику типов наследования. Уметь: - использовать медико-биологические термины в устной и письменной речи; - пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для поиска дополнительной информации при подготовке к занятиям.

	<p>ИД_{ОПК-5-2} Применяет алгоритм клинико- лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p> <p>ИД_{ОПК-5-3} Оценивает результаты клинико- лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - основные принципы лабораторной диагностики паразитарных заболеваний человека; - классические и современные методы диагностики генных и хромосомных заболеваний человека <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - на примере ситуационных задач определять материал и методы для диагностики паразитарных заболеваний человека; - согласно условию ситуационной задачи разрабатывать возможные способы диагностики наследственных заболеваний. <p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - морфологические особенности паразитов человека, по которым идентифицируются стадии жизненного цикла паразитов в процессе диагностики вызываемых ими заболеваний; - результаты диагностики наиболее распространенных генных и хромосомных заболеваний человека, которые используются в постановке диагноза. <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - поставить предположительный диагноз по результатам диагностики паразитарных заболеваний согласно условию ситуационной задачи; - использовать результаты лабораторной диагностики для постановки предварительного или окончательного диагноза наследственного заболевания на примере ситуационной задачи; - рассчитывать риск рождения больного ребенка моногенным заболеванием у конкретной супружеской пары.
--	---	--

3. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Медицинская биология и генетика» входит в Обязательную часть Блока 1 ОПОП специалитета.

Логическая и содержательно-методическая взаимосвязь с другими частями ОПОП:

1). Базовые представления и знания, полученные в средней общеобразовательной школе в разделах:

Общая биология: химический состав, виды, строение, метаболизм в клетке; размножение и индивидуальное развитие организмов; основы генетики и селекции; эволюционное учение Ч.Дарвина и современные представления об эволюции органического мира и человека; экологические факторы, их влияние на живой организм; взаимоотношения организмов в составе

биогеоценозов; биосфера.

Анатомия, физиология и гигиена человека: ткани организма человека; опорно-двигательная система; кровь и кровообращение; дыхание; пищеварение; обмен веществ; выделение; кожа; нервная и гуморальная регуляция; развитие человеческого организма.

Зоология: типы Простейшие, Плоские черви, Круглые черви, Кольчатые черви, Членистоногие, Хордовые.

2). Дисциплины, для которых освоение дисциплины «Медицинская биология и генетика» необходимы как предшествующие:

Иммунология: гомеостаз; иммунный ответ на внедрение паразитов.

Микробиология, вирусология: ДНК, РНК, вирусы, фаги, прокариоты.

Патофизиология: гомеостаз; генные наследственные заболевания.

Гигиена: основы общей и медицинской экологии.

Эпидемиология: общая и медицинская паразитология.

Дерматовенерология: болезни кожи, вызванные паразитами.

Неврология, медицинская генетика: генные и хромосомные наследственные заболевания человека, неврологические проявления паразитарных заболеваний.

Акушерство и гинекология: репродукция человека, эмбриогенез, генные и хромосомные наследственные заболевания; филогенетически обусловленные пороки развития.

Педиатрия: эмбриогенез; генные и хромосомные наследственные заболевания; филогенетически обусловленные пороки развития; медицинская паразитология.

Госпитальная терапия, эндокринология: гомеостаз; нейроэндокринная регуляция процессов жизнедеятельности.

Инфекционные болезни: трансмиссивные инфекционные паразитарные заболевания, инвазии.

Общая хирургия: регенерация; филогенетически обусловленные пороки развития.

Травматология и ортопедия: регенерация тканей и органов.

4. Объём дисциплины составляет 9 зачетных единиц, 324 академических часов, в том числе 104 часа, выделенные на контактную работу обучающихся с преподавателем, 166 часов самостоятельной работы обучающихся и 54 часа на самостоятельную работу при подготовке к экзамену.

5. Образовательные технологии

В процессе преподавания дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций: лекция-визуализация (ЛВ), проблемная лекция (ПЛ), обобщающая лекция (ОБЛ), лекция-конференция (ЛК), ролевая учебная игра (РИ), метод малых групп (МГ), использование интерактивных атласов (ИА), подготовка и защита рефератов (Р), экскурсии (Э), метод инцидента (МИ), анализ конкретных ситуаций (АКС), междисциплинарный семинар (МДС), метод развивающего обучения (РАЗО), моделирующее обучение (МО), ориентационный семинар (ОС), проблемный семинар (ПС), поисковая, исследовательская, образовательная технология (ПИО), репродуктивное обучение (РПРО).

При изучении учебного материала по дисциплине «Медицинская биология и генетика» 220 академических часов отводится на самостоятельную работу студента. В это время студент должен:

1. Тщательно подготовиться к текущим практическим занятиям.
2. Самостоятельно изучать отдельные вопросы и темы по дисциплине при подготовке реферата или доклада на занятии-конференции:
 - гипотезы панспермии и абиогенного происхождения жизни;
 - главные этапы возникновения и развития жизни;
 - появление клетки как исходная точка биологической эволюции;
 - эндомитоз и полителия;
 - роль амплификации генов, подвижных генетических элементов, горизонтального переноса информации в эволюции генома;
 - секвенирование генома;
 - провизорные органы хордовых: образование, строение, особенности функционирования и эволюция;
 - амнион, хорион, аллантоис, желточный мешок, плацента.
 - простейшие: неглерия, акантамеба;
 - трематоды: фасциолопсес, эутрема;
 - цестоды: тыквовидный цепень, крысиные цепни, альвеококк;

- нематоды: филярии: вухерии, бругия, онхоцерки;
 - клещи: домашний, железница угревая;
 - антропогенез: доказательства эволюции человека из области сравнительной анатомии, эмбриологии и палеонтологии, расы человека.
3. Самостоятельно решать ситуационные задачи по медицинской генетике и медицинской паразитологии.
 4. Оформлять рабочую тетрадь (заполнение таблиц, оформление решенных задач, оформление рисунков и схем в случае, если студент не успел это сделать на занятии).
 5. Работать с дополнительной литературой, научной информацией.
 6. Осуществлять поиск материала по теме реферата, проводить работу по его структурированию и подготовке к устному сообщению с презентацией.
 7. Заниматься обобщением полученных знаний по модулю при подготовке к рубежному контролю знаний.
 8. Готовиться к промежуточной аттестации (к экзамену).

6. Формы промежуточной аттестации

Экзамен в конце II семестра согласно условиям балльно-накопительной системы оценки знаний студентов. Экзамен включает в себя этапы: тестирование в компьютерном классе, решение ситуационной задачи по медицинской генетике, решение ситуационной задачи по медицинской паразитологии, собеседование по теоретическому вопросу, проверка навыков микроскопирования.

II. Учебная программа дисциплины

1. Содержание дисциплины

Модуль 1. Медицинская паразитология

1.1. Техника микроскопирования.

1.2. Экологические и медико-биологические основы паразитизма.

1.1.1. Медицинская паразитология, определения, цели, задачи. Распространенность паразитизма в природе. Классификация паразитизма и паразитов. Происхождение паразитизма. Адаптации к паразитическому образу жизни: основные тенденции. Экологическое и эволюционное значение паразитизма.

1.1.2. Цикл развития паразитов и организм хозяина. Факторы восприимчивости хозяина к паразиту. Влияние паразитов на организм хозяина. Действие хозяина на паразита. Сопроительство паразитов реакциям иммунитета хозяина.

1.1.3. Межвидовые и внутривидовые взаимодействия паразитов в организме хозяина. Взаимоотношения в системе «паразит - хозяин» на уровне популяций. Специфичность паразитов по отношению к хозяину. Природно-очаговые заболевания.

1.3. Простейшие: Саркодовые. Инфузории. Споровики.

1.3.1. Простейшие, общая характеристика.

1.3.2. Саркодовые: отличительные признаки, представители, циклы развития, патогенное действие, профилактика заболеваний.

1.3.3. Инфузории: отличительные признаки, представители, циклы развития, патогенное действие, профилактика заболеваний.

1.3.4. Споровики: отличительные признаки, представители, циклы развития, патогенное действие, профилактика заболеваний.

1.4. Простейшие. Жгутиковые.

1.4.1. Представители одножгутиковых, их медицинское значение.

1.4.2. Представители многожгутиковых, их медицинское значение.

1.5. Плоские черви. Сосальщикообразные.

1.5.1. Сосальщикообразные с одним промежуточным хозяином, обитающие в пищеварительной системе.

1.5.2. Сосальщикообразные с одним промежуточным хозяином, обитающие в кровеносных сосудах.

1.5.3. Сосальщикообразные с двумя промежуточными хозяевами.

1.5.4. Сосальщикообразные, цикл развития которых связан с водной средой. Сосальщикообразные,

цикл развития которых не связан с водной средой.

1.5.6. Сосальщикои, обитающие в желчных ходах печени.

1.5.7. Сосальщикои, обитающие в легких.

1.6. Плоские черви. Ленточные черви.

1.6.1. Ленточные черви, жизненный цикл которых связан с водной средой.

1.6.2. Ленточные черви, жизненный цикл которых не связан с водной средой.

1.6.3. Ленточные черви, использующие человека как окончательного хозяина.

1.6.4. Ленточные черви, использующие человека как промежуточного хозяина.

1.6.5. Ленточные черви, проходящие в организме человека весь жизненный цикл.

1.7. Круглые черви. Собственно круглые черви.

1.7.1. Круглые черви – геогельминты. Геогельминты, развивающиеся без миграции. Геогельминты, развивающиеся с миграцией.

1.7. 2. Круглые черви – биогельминты. Биогельминты, заражение которыми происходит при проглатывании личинок с тканями промежуточного хозяина. Биогельминты, передающиеся трансмиссивно. Круглые черви, осуществляющие в организме человека только миграцию.

1.8. Медицинская арахноэнтомология. Паукообразные.

1.8.1. Отряд клещи, отличительные особенности, черты приспособленности к паразитическому образу жизни.

1.8.2. Клещи – временные кровососущие эктопаразиты.

1.8.3. Клещи – постоянные паразиты человека.

1.9. Медицинская арахноэнтомология. Насекомые.

1.9.1. Синантропные насекомые как переносчики возбудителей заболеваний.

1.9.2. Насекомые – временные кровососущие паразиты.

1.9.3. Насекомые – постоянные кровососущие паразиты.

1.9.4. Насекомые – тканевые и полостные эндопаразиты.

Модуль 2. Цитогенетика

2.1. Общая морфология клетки.

2.1.1. Структурно-функционально-метаболическая внутриклеточная компартментация. 2.1.2. Биологическая мембрана. Немембранные способы компартментации. Клеточная оболочка.

2.1.3. Клеточное ядро. Цитоплазма клетки.

2.1.4. Органеллы эукариотической клетки.

2.2. Хромосомный уровень организации генетического материала у эукариот.

2.2.1. Химический состав хроматина (хромосом) эукариотической клетки. Структурная организация эукариотической хромосомы. Гетерохроматин и эухроматин интерфазных хромосом. Теломерные участки молекул ДНК: организация и репликация. Функционально-генетическая организация ДНК.

2.2.2. Жизненный цикл клетки. Митотический (пролиферативный) цикл.

2.2.3. Понятие о кариотипе.

2.2.4. Размножение в живой природе: способы и формы размножения. Бесполое размножение.

2.3. Генетические основы полового размножения.

2.3.1. Чередование поколений с бесполом и половым размножением.

2.3.2. Половые клетки (гаметы).

2.3.3. Генетический материал гамет и соматических клеток.

2.3.4. Мейоз.

Модуль 3. Молекулярная генетика. Генетические основы процессов индивидуального развития

3.1. Молекулярная генетика.

3.1.1. Проект «Геном человека». Эволюция генома. Макромолекулярная и надмолекулярная организация ДНК. Генетический (биологический) код.

Самокопирование или репликация ДНК. Внутриклеточное движение биологической (генетической) информации.

3.1.2. Транскрипция и посттранскрипционные процессы. Транспорт мРНК из ядра в цитоплазму. Регуляция генетической активности (транскрипции, экспрессии генов). Трансляция и посттрансляционные процессы. Рибосомный цикл биосинтеза белка. Биосинтез белков в прокариотической клетке. Надежность внутриклеточного потока биологической (генетической) информации.

3.1.3. Генный уровень организации генетического аппарата. Определение гена. Признак как генетическое понятие. Свойства гена. Среда как генетическое понятие. Функционально-генетическая характеристика нуклеотидных последовательностей ДНК (сайтов, генов). Наследование признаков, обусловливаемое внеядерными генами. Цитоплазматическая наследственность. Фенотип организма. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа. Участие генетических и внегенетических (средовых, эпигенетических) факторов в развитии фенотипических признаков пола особи. -

3.2. Генетика онтогенеза.

3.2.1. Этапы, периоды и стадии онтогенеза. Морфофизиологические и эволюционные особенности яиц хордовых. Специфика и значение химического состава цитоплазмы яйцеклетки. Размер яиц и их роль в эволюции. Типы яйцеклеток. Полярность яйцеклеток. Яйцевые оболочки. Оплодотворение и партеногенез.

3.2.2. Эмбриональное развитие. Дробление, сущность, стадии дробления, морфология дробления. Особенности молекулярно-генетических и биохимических процессов при дроблении. Гастрюляция, сущность, стадии гастрюляции, морфология гастрюляции, особенности стадии гастрюляции. Образование органов и тканей. Сущность стадии органогенеза. Нейруляция. Дифференцировка мезодермы. Производные зародышевых листков. Примеры органогенезов человека, отражающих эволюцию вида.

3.2.3. Эмбриональная индукция. Нервная и гуморальная регуляция развития. Контроль развития. Генетический контроль развития. Средовой контроль развития.

3.2.4. Роль нарушений механизмов онтогенеза в патологии человека. Критические периоды в онтогенезе человека.

3.3. Гомеостаз. Регенерация тканей и органов.

3.3.1. Уровни гомеостаза, их характеристика.

3.3.2. Регенерация, виды, способы, механизмы.

3.3.3. Клеточные тканевые системы (клеточные популяции). Регенеративная медицина.

3.4. Гомеостаз. Трансплантация тканей и органов.

3.4.1. Трансплантация тканей и органов: условия, способы.

3.4.2. Старость и старение. Гипотезы, объясняющие механизмы старения.

3.4.3. Зависимость проявления старения от генотипа, условий и образа жизни, экоэкологической ситуации.

Модуль 4. Общая, медицинская и популяционная генетика

4.1. Виды наследования у человека. Мультифакторные болезни.

4.1.1. Клеточные механизмы, определяющие типы наследования признаков, контролируемых ядерными генами.

4.1.2. Моногенное наследование, особенности прогнозирования моногенных заболеваний у человека.

4.1.3. Полигенное наследование. Мультифакторные болезни: механизм развития, особенности прогнозирования, роль профилактики.

4.1.4. Сцепленное наследование. Хромосомный уровень организации генетического аппарата. Хромосомная теория наследственности, основные положения. Сцепленное наследование у человека. Группы сцепления генов. Кроссинговер, как механизм, определяющий нарушения сцепления генов.

4.2. Генетика пола. Изменчивость.

- 4.2.1. Особенности X-сцепленного и голандрического типов наследования.
- 4.2.2. Типы определения пола. Роль генотипа и среды в развитии признаков пола.
- 4.2.3. Формы биологической изменчивости. Изменения нуклеотидных последовательностей ДНК. Генные мутации. Функционально-генетическая классификация генных мутаций.
- 4.2.4. Изменения структурной организации хромосом. Хромосомные мутации. Биологическое значение хромосомного уровня организации генетического аппарата. Геномный уровень и биологическая изменчивость. Геномные мутации.
- 4.3. Взаимодействие генов.
 - 4.3.1. Аллельное состояние генов. Формы взаимодействия аллельных генов. Наследование признаков, развитие которых обусловлено взаимодействием неаллельных генов.
 - 4.3.2. Наследование при полимерном взаимодействии неаллельных генов. Наследование при комплементарном взаимодействии неаллельных генов. Наследование при эпистатическом взаимодействии неаллельных генов.
- 4.4. Диагностические методы медицинской генетики.
 - 4.4.1. Молекулярно-генетические и клеточные механизмы обеспечения свойств наследственности и изменчивости у людей как проявление биологического наследства человека. Наследственность и биологическая изменчивость у человека. Генетика человека как научно-практическая дисциплина. Человек как объект генетического анализа.
 - 4.4.2. Метод генетики соматических клеток. Цитогенетический метод генетического анализа человека.
 - 4.4.3. Молекулярно-цитогенетический метод генетического анализа человека.
 - 4.4.4. Современные тенденции в ДНК-диагностике. Использование полиморфных генетических маркеров.
 - 4.4.5. Биохимический подход в генетическом анализе человека.
 - 4.4.6. Иммунохимический подход в генетическом анализе человека.
- 4.5. Методы научного познания в медицинской генетике.
 - 4.5.1. Генеалогический метод (метод родословных) генетического анализа человека. Родословные при аутосомно-доминантном типе наследования. Родословные при аутосомно-рецессивном типе наследования. Родословные при доминантном X-сцепленном типе наследования. Родословные при рецессивном X-сцепленном типе наследования. Родословные при Y-сцепленном типе наследования.
 - 4.5.2. Близнецовый метод генетического анализа человека.
 - 4.5.3. Метод моделирования наследственных заболеваний
 - 4.5.4. Популяционно-статистический метод.
- 4.6. Генные заболевания человека.
 - 4.6.1. Механизмы развития и классификация генных болезней человека.
 - 4.6.2. Фенотипические проявления генных болезней человека.
 - 4.6.3. Диагностика и принципы лечения генных болезней человека.
- 4.7. Хромосомные заболевания человека, вызванные мутациями гоносом.
 - 4.7.1. Механизмы развития и классификация хромосомных болезней человека.
 - 4.7.2. Фенотипические проявления хромосомных болезней человека, вызванных мутациями гоносом.
 - 4.7.3. Диагностика и принципы лечения хромосомных болезней человека, вызванных мутациями гоносом.
- 4.8. Хромосомные заболевания человека, вызванные мутациями аутосом.
 - 4.8.1. Фенотипические проявления хромосомных болезней человека, вызванных мутациями аутосом.
 - 4.8.2. Диагностика и принципы лечения хромосомных болезней человека, вызванных мутациями аутосом.
- 4.9. Популяционная генетика.

4.9.1. Популяционно-видовой уровень организации жизни. Биологический вид. Популяционная структура вида. Понятие о виде. Понятие о популяции. Экологические и генетические характеристики популяции. Частоты аллелей в популяциях. Закон Харди-Вайнберга.

4.9.2. Видообразование в природе. Элементарные эволюционные факторы: мутационный процесс, популяционные волны, изоляция, естественный отбор, генетико-автоматические процессы (дрейф генов). Наследственный полиморфизм природных популяций. Генетический груз. Адаптации организмов к среде обитания. Происхождение биологической целесообразности.

4.9.3. Действие элементарных эволюционных факторов в популяциях людей. Популяция людей. Дем, изолят. Влияние элементарных эволюционных факторов на генофонды человеческих популяций. Мутационный процесс. Популяционные волны. Изоляция. Генетико-автоматические процессы. Естественный отбор. Генетическое разнообразие в популяциях людей. Генетический груз в популяциях людей. Популяционно-статистический подход в генетическом анализе людей. Генетический груз как биомедицинское явление: популяционный и индивидуально-семейный аспекты.

Модуль 5. Филогенез органов и систем органов и врожденные пороки развития человека.

5.1. Филогенез пищеварительной и дыхательной систем.

5.1.1. Закономерности макроэволюции. Эволюция групп организмов. Темпы, механизмы и принципы эволюционных преобразований. Направления эволюции групп. Биологический прогресс и биологический регресс. Соотношение онто- и филогенеза. Видоизменения периодов онтогенеза, имеющие экологическое и эволюционное значение. Общие закономерности эволюции биологических структур. Атавистические пороки развития. Классификация врожденных пороков развития. Значение нарушения механизмов онтогенеза в формировании пороков развития.

5.1.2. Филогенез пищеварительной и дыхательной систем. Филонтогенетически обусловленные пороки развития дыхательной и пищеварительной систем: механизмы формирования, возможности коррекции.

5.2. Филогенез кровеносной системы

5.2.1. Кровеносная система: эволюция общего плана строения кровеносной системы хордовых. Филогенез артериальных жаберных дуг.

5.2.2. Филонтогенетически обусловленные пороки развития сердца и магистральных сосудов.

5.3. Филогенез мочеполовой системы человека.

5.3.1. Эволюция общего плана строения мочеполовой системы хордовых. Эволюция почки. Эволюция половых желез и мочеполовых протоков.

5.3.2. Филонтогенетически обусловленные пороки развития выделительной и половой систем человека.

5.4. Филогенез нервной системы человека.

5.4.1. Эволюция общего плана строения нервной системы хордовых.

5.4.2. Филонтогенетически обусловленные пороки развития центральной нервной системы человека.

Модуль 6. Человек и биосфера

6.1. Биологические аспекты экологии человека.

6.1.1. Понятия общей экологии, среды обитания, классификация экологических факторов.

6.1.2. Среда обитания человека. Человек как объект действия экологических факторов. Адаптация человека к среде обитания. Происхождение адаптивных экологических типов человека.

6.1.3. Адаптивные экологические типы человека.

6.2. Биосфера.

6.2.1. Современные концепции биосферы. Структура и функции биосферы. Эволюция биосферы.

6.2.2. Биогеоценотический уровень организации жизни. Биогеоценоз - элементарная единица биогеоценотического уровня организации жизни. Эволюция биогеоценозов. Формы межвидовых биотических связей в биоценозах.

6.2.3. Учение о ноосфере. Биогенез и ноогенез. Пути воздействия человечества на природу. Экологический кризис. Антропогенные экологические системы. Город как среда обитания людей. Агроценозы. Роль антропогенных факторов в эволюции видов и биогеоценозов.

6.3. Антропогенез.

6.3.1. Проявление общебиологических закономерностей у людей. Биосоциальная природа человека. Место человека в системе животного мира. Методы изучения происхождения и эволюции человека. Адаптивная радиация приматов и освоение ими открытых пространств. Особенности поведения и высшей нервной деятельности человекообразных приматов как предпосылка к антропогенезу. Происхождение семейства гоминид.

6.3.2. Значение изменений генома в происхождении и дальнейшей эволюции человека. Прогрессивная эволюция гоминид и происхождение человека. Внутривидовая дифференциация человечества.

6.3.3. Расы и расогенез.

2. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций*

Коды (номера) модулей (разделов) дисциплины и тем	Контактная работа обучающихся с преподавателем					Всего часов на контактную работу	Самостоятельная работа студента, включая подготовку к экзамену (зачету)	Итого часов	Формируемые компетенции					Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего, в т.ч. рубежного контроля успеваемости
	лекции	семинары	лабораторные практикумы	практические занятия	экзамен/зачет				ОПК						
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Модуль 1. Медицинская паразитология	2			20		22	50	72	5						
1.1.	2			2		4	3	7	5					ПЛ, Э, Р, АКС, МО	Т, СЗ, С, Р
1.2.				2		2	5	7	5					Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.3.				2		2	5	7	5					Р, АКС, РИ, МО, РАЗО, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.4.				2		2	5	7	5					Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.5.				2		2	5	7	5					Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.6.				2		2	5	7	5					Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.7.				2		2	5	7	5					Р, АКС, РИ, МО, РАЗО, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.8.				2		2	5	7	5					Р, РАЗО, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.9.				2		2	5	7	5					Р, РАЗО, РИ, ИА	Т, СЗ, ТВ

														МО, ИА	
1.10.				2		2	7	9	5						ПК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
Модуль 2. Цитогенетика	4			8		12	22	34	5						
2.1	2			2		4	5	9	5					ЛВ, МГ, ПК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН., Р	Т, ЗС
2.2	2			2		4	5	9	5					ЛВ, МГ, РАЗО, Р	С, Т, Пр
2.3				2		2	5	7	5					ЛВ, РАЗО, Р, АКС	С, Т, Пр
2.4				2		2	7	9	5						ПК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
Модуль 3. Молекуляр- ная генетика. Генетические основы процессов индивидуальн ого развития	4			8		12	20	32	5						
3.1	2			2		4	5	9	5					ЛВ, РАЗО, РИ, МО	Т, С, ПН, Р
3.2	2			2		4	5	9	5					ПЛ, Р, ИА, РПО	Т, С, ПН, Р
3.3				2		2	5	7	5					ЛВ, Р, ИА, РАЗО, РИ, МО	Т, С, ПН, Р
3.4				2		2	5	7	5					Р, ИА, МО	Т, С, ПН, Р
Модуль 4. Общая, медицинская и	14			20		34	40	74	5						

Модуль 6. Основные понятия и проблемы биосферы и экологии	2			6		8	9	17	5						
6.1.	2			2		4	3	7	5					ПЛ, МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН
6.2.				2		2	3	5	5					МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН
6.3.				2		2	3	5	5					МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН
Экзамен							54	54							ТКК, Пр, СЗ, С
ИТОГО:	32			72л		104	220	324							

Список сокращений: лекция-визуализация (ЛВ), традиционная лекция - (Л), проблемная лекция (ПЛ), обобщающая лекция (ОБЛ), лекция-конференция (ЛК), ролевая учебная игра (РИ), метод малых групп (МГ), использование интерактивных атласов (ИА), подготовка и защита рефератов (Р), экскурсии (Э), метод инцидента (МИ), анализ конкретных ситуаций (АКС), метод развивающего обучения (РАЗО), моделирующее обучение (МО), поисковая, исследовательская, образовательная технология (ПИО), репродуктивное обучение (РПРО).

Формы текущего и рубежного контроля успеваемости: Т – тестирование, ТКК - тестирование в компьютерном классе, ПН – оценка освоения практических навыков (умений), СЗ – решение ситуационных задач, РК – рубежный контроль, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, ТВ –теоретический вопрос.

III. Фонд оценочных средств для контроля уровня сформированности компетенций (Приложение № 1)

1. Оценочные средства для текущего, в т.ч. рубежного контроля успеваемости

Примеры тестовых заданий закрытой формы для текущего контроля:

1. Органеллы, отвечающие за сборку полипептидных цепей белков
 - 1) ядро
 - 2) ядрышко
 - 3) гладкая цитоплазматическая сеть
 - 4) рибосомы
2. Структура хромосом в постсинтетический период автокаталитической интерфазы
 - 1) состоят из двух хроматид
 - 2) имеют вторичную перетяжку
 - 3) центромерный индекс 50%
 - 4) состоят из одной молекулы ДНК
3. Сперматогенез у человека протекает
 - 1) синхронно и прерывисто
 - 2) асинхронно и непрерывно
 - 3) синхронно и непрерывно
 - 4) асинхронно и прерывисто
4. Транскриптон прокариот состоит из
 - 1) экзонов, спейсеров, терминатора
 - 2) промотора, экзонов, интронов
 - 3) терминатора, оператора, интронов
 - 4) промотора, оператора, структурных генов, терминатора
5. Порок развития, связанный с сохранением сосуда, соединяющего в эмбриогенезе дугу аорты с легочной артерией
 - 1) аортальное кольцо
 - 2) незаращение боталлова протока
 - 3) развитие правой дуги аорты
 - 4) общий артериальный ствол

Эталоны ответов: 1. 4); 2. 1); 3. 3); 4. 4); 5. 2).

Критерии оценки тестового контроля:

2 балла – 5 верных ответов

1 балл – 4 верных ответа

0 баллов – 0 - 3 верных ответа

Примеры заданий в тестовой форме для обобщающего тестирования:

1. *Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.*

Установите соответствие между термином и его характеристикой

Характеристика	Матричный синтез
а) синтез ДНК по матрице ДНК	1) репликация
б) синтез мРНК по матрице ДНК	2) трансляция
в) синтез ДНК по матрице РНК	3) прямая транскрипция
г) синтез белка по матрице мРНК	4) обратная транскрипция

Эталон ответа: 1342

2. *Выберите один или несколько правильных ответов.*

При локализации генов в одной хромосоме

- 1) признаки наследуются сцеплено
- 2) признаки наследуются независимо
- 3) выполняются законы Менделя
- 4) выполняется законы Моргана
- 5) в потомстве появляются организмы с рекомбинацией признаков
- 6) расщепление в F₂ у дигетерозигот 9:3:3:1
- 7) возможен кроссинговер
- 8) расщепление в F₂ у дигетерозигот - 3:1

Эталон ответа: 14578

3. *Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.*
 Установите соответствие между видом и характеристикой взаимодействующих генов

Характеристика	Вид взаимодействия
а) у гетерозигот и доминантных гомозигот формируется одинаковый фенотип б) доминантный признак в фенотипе гетерозигот выражен слабее, чем у доминантных гомозигот в) у гетерозигот проявляются признаки обоих гомозиготных родителей г) доминантный признак в фенотипе гетерозигот выражен сильнее, чем у доминантных гомозигот	1) неполное доминирование 2) полное доминирование 3) кодоминирование 4) сверхдоминирование

Эталон ответа: 2134

4. *Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.*
 Установите соответствие между видом и характеристикой мутации

Характер изменений	Вид мутации
а) выпадение или замена нуклеотида б) обмен генами между негомолгичными хромосомами в) увеличение или уменьшение числа хромосом в кариотипе	1) хромосомные 2) генные 3) геномные

Эталон ответа: 213

5. *Выберите один или несколько правильных ответов.*

Особенности прогнозирования мультифакторных болезней

- 1) наследуется не болезнь, а предрасположенность к ней
- 2) риск для потомства не зависит от степени родства с больным
- 3) прогнозирование осуществляется эмпирическим путём
- 4) наследуется болезнь
- 5) повторный риск развития болезни зависит от числа поражённых родственников

Эталон ответа: 135

Критерии оценки заданий для обобщающего тестирования:

- 5 баллов – 5 верных ответов
- 4 балла – 4 верных ответа
- 3 балла – 3 верных ответа
- 2 балла – 2 верных ответа
- 1 балл – 1 верный ответ
- 0 баллов – нет верных ответов

Примеры тестовых заданий открытой формы:

Задание 1.

1. Кому могут принадлежать цисты?
2. Патогенное действие паразита.

Больной жалуется на боли в животе, тошноту, слабость, снижение аппетита, иногда наблюдается жидкий стул. При исследовании фекалий обнаружены 8-ядерные цисты простейших.

Ваш диагноз? Напишите систематическое положение паразитов по латыни? Перечислите меры профилактики.

Эталон ответа: 1. Цисты принадлежат кишечной амебе. 2. Кишечная амеба условно патогенна, перечисленные симптомы возникли из-за ослабления иммунитета или на фоне других соматических заболеваний, аще заболевание протекает бессимптомно.

Задание 2.

1. Напишите русское и латинское название паразита.
2. Опишите морфологические особенности половозрелой стадии этого паразита.

У ребенка наблюдается тошнота, рвота, диарея, боли в животе, частые головные боли и иногда эпилептиформные припадки. При исследовании фекалий обнаружены бледно-желтого цвета яйца округлой формы, покрытые тонкой оболочкой. Внутри яйца расположена онкосфера с крючьями.

Эталон ответа: 1. Карликовый цепень - *Hymenolepis nana*. 2. Длина тела карликового цепня 1,5-2 см, сколекс шаровидный с хоботком, крючьями и 4 присосками. Шейка длинная и тонкая, стробила содержит около 200 сегментов.

Задание 3.

1. Какие изменения произошли в клетке?

2. Какой набор хромосом будут содержать клетки и что произойдет с этими клетками?

На клетки человека, находящиеся в состоянии митоза, подействовали препаратом, разрушающим веретено деления.

Эталон ответа: Возникнет мутация, так как перед делением клетки происходит удвоение ДНК, хромосомы становятся двуххроматидными, в процессе митоза, в случае разрушения веретена деления, хроматиды не расходятся к полюсам клетки, набор хромосом удваивается (у человека вместо 46, будет 92 хромосомы). Такая мутация у всех животных летальна, клетки погибнут.

Примеры заданий в тестовой форме для рубежного контроля:

1. Выделительная система круглых червей
 - 1) отсутствует
 - 2) видоизмененные метанефридии
 - 3) метанефридиального типа
 - 4) протонефридиального типа
2. Кислород, $t = 24-26^{\circ}\text{C}$, высокая влажность, 4 недели – условия созревания личинки
 - 1) ришты и аскариды
 - 2) острицы и анкилостомы
 - 3) аскариды и власоглава
 - 4) власоглава и некатора
3. По способу заражения клещевой возвратный тиф относится к инвазиям
 - 1) пищевым
 - 2) факультативно-трансмиссивным
 - 3) облигатно-трансмиссивным
 - 4) контактными
4. Особенности строения имаго иксодового клеща
 - 1) 3 пары конечностей, нет стигм и полового отверстия
 - 2) 3 пары конечностей, есть стигмы, нет полового отверстия
 - 3) 4 пары конечностей, нет стигм и полового отверстия
 - 4) 4 пары конечностей, стигмы, половое отверстие
5. Личинка комара *Culex*
 - 1) имеет дыхательный сифон
 - 2) не имеет сифона
 - 3) имеет форму запятой
 - 4) имеет щиток

Критерии оценки заданий в тестовой форме для рубежного контроля:

- 5 баллов – 95 - 100% верных ответов
- 4 балла – 85 - 94% верных ответов
- 3 балла – 75 - 84% верных ответов
- 2 балла – 65 - 74% верных ответов
- 1 балл – 55 - 64% верных ответов
- 0 баллов – 0 - 54% верных ответов

Примеры контрольных вопросов для собеседования и письменного контроля:

1. Общая и медицинская паразитология. Предмет и задачи.
2. Паразитизм, происхождение паразитизма. Понятие о паразите и хозяине.
3. Экологические основы классификации паразитов по времени паразитирования и по месту обитания в организме хозяина. Понятие и примеры истинного и ложного паразитизма.
4. Феномен смены хозяев. Виды хозяев (окончательный, промежуточный, дополнительный, резервуарный).
5. Взаимоотношения в системе паразит — хозяин на уровне особей. Патогенные и непатогенные паразиты, действие паразита на хозяина и хозяина на паразита.

Критерии оценки при собеседовании:

- 5 баллов - максимальная оценка, если ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной и дополнительной литературы.
- 4 балла - ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной литературы.
- 3 балла - ответ правильный, но нелогично изложенный, с незначительными погрешностями, с

использованием только основной литературы.

2 балла - ответ недостаточно полный и (или) содержит негрубые биологические ошибки.

1 балл - ответ краткий, но правильный, правильно воспроизводятся лишь отдельные фрагменты учебного материала или допущено несколько грубых биологических ошибок.

0 баллов - полное отсутствие ответов на предложенные задания, ответ не по вопросу, допущены грубейшие ошибки.

Примеры ситуационных задач:

1. При дуоденальном зондировании в содержимом 12-перстной кишки и желчного пузыря обнаружены паразиты грушевидной формы с 4-мя парами жгутиков и парными ядрами. 1. Ваш диагноз? 2. Патогенное действие паразита. 3. Стадии жизненного цикла. 4. Систематическое положение возбудителя по латыни.

Эталон ответа: 1. Лямблиоз. 2. Механическая блокада кишечника, нарушение пристеночного пищеварения и всасывания. 3. Vegetативная форма и циста. 4. Тип Protozoa, класс Flagellata, отряд Polymastigina, род Lamblia, вид Lamblia intestinalis.

2. У больного жидкий, обильный стул с примесями крови и слизи. При опросе больного стало известно, что он работает на свиноферме. При микроскопировании фекалий обнаруживаются слизь, кровь и масса крупных одноклеточных паразитов. 1. Ваш предполагаемый диагноз? 2. Какое лабораторное исследование необходимо провести для постановки диагноза? 3. Как могло произойти заражение? 4. Меры профилактики заболевания.

Эталон ответа: 1. Балантидиаз. 2. Провести повторное исследование мазков фекалий с целью обнаружения в цитоплазме простейшего ядра бобовидной формы. 3. Заражение могло произойти при несоблюдении правил личной гигиены после контакта со свиньями. 4. Профилактика балантидиаза: личная - личная гигиена, мыть овощи, фрукты, пить кипяченую воду; общественная - борьба с загрязнением среды фекалиями, соответствующая организация труда на свинофермах, выявление и лечение больных.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

5 баллов - студент полно и правильно отвечает на все вопросы ситуационной задачи (100%), широко оперируя при этом сведениями из базовой, основной и дополнительной литературы.

4 балла - студент правильно, но не очень подробно, с незначительными погрешностями отвечает на все поставленные вопросы (100%), опираясь на сведения из базовой и основной литературы.

3 балла - студент правильно решает задачу, но отвечает не на все поставленные вопросы (70 - 89%), опуская детали, допуская негрубые ошибки, оперируя сведениями только из базовой литературы.

2 балла - студент правильно решает отдельные фрагменты задачи, отвечает не на все поставленные вопросы, допуская ошибки, оперируя сведениями только из базовой литературы.

1 балл - студент демонстрирует единичные фрагменты знаний, не решая задачу в целом.

0 баллов - студент не решает задачу, дает неправильный ответ, ответ не на поставленные в задаче вопросы.

Примеры тем рефератов:

Медико-генетическое консультирование.

Влияние человека на генофонды природных популяций и его последствия.

Старение и смерть.

Распространение и профилактика чумы.

Критерии оценки реферата:

5 баллов - тема полностью раскрыта, материал представлен логично, с использованием классической и современной литературы. По заданной проблеме подготовлено устное выступление (резюме) на 5 минут с презентацией или иллюстрациями, адаптированное для восприятия студентами без использования конспекта. На последнем слайде презентации представлен перечень используемой литературы и других источников информации.

4 балла - тема полностью раскрыта, материал представлен логично, с использованием классической и современной литературы. По заданной проблеме подготовлено устное выступление (резюме) на 5 минут с презентацией или иллюстрациями, адаптированное для восприятия студентами с незначительным использованием конспекта. На последнем слайде презентации не представлен перечень используемой литературы и других источников информации.

3 балла - тема раскрыта, но материал нелогично изложен, имеются погрешности, студент использовал только основную литературу, выступление по написанному тексту, презентация не усиливает восприятие материала.

2 балла - тема раскрыта недостаточно полно, доклад сделан без иллюстраций, использован

единственный источник литературы, выступление формальное.

1 балл – материал полностью копирован из источника литературы, без творческой обработки, без выражения прочитан по написанному тексту без презентации.

0 баллов – реферат своевременно не подготовлен.

0 баллов – реферат не подготовлен.

Текущий и рубежный контроль успеваемости осуществляется и оценивается по балльно-накопительной системе (Приложение № 5).

Перечень практических навыков (умений), которые необходимо освоить студенту на текущем занятии:

приобретение навыков работы с микроскопической техникой;
методика изготовления временного микропрепарата;
приобретение навыков работы с цитологическими и гистологическими препаратами;
анализ электроннограмм;
определение полового X-хроматина;
выделение поличенных хромосом;
изготовление и анализ дактило- и пальмограмм;
составление и анализ родословных по основным типам наследования у человека;
анализ фотокариограммы здорового человека и больного с хромосомным заболеванием;
диагностика протозойных заболеваний;
овогельминтоскопия;
вскрытие лабораторных животных

на рубежном контроле:

анализ электроннограмм;
расчет вероятности рождения больного ребенка с генными заболеваниями, анализ генофонда популяции по генному заболеванию;
установление видовой принадлежности и стадии развития паразитов человека из типов Простейшие, Плоские черви, Круглые черви, Членистоногие.

Пример практических навыков:

Студенту предлагается конверт с двумя неподписанными микропрепаратами по медицинской паразитологии. Студент должен: настроить микроскоп; найти объект на малом увеличении микроскопа; определить принадлежность объекта к типу животных; настроить микроскоп на большое увеличение; рассмотреть объект под большим увеличением; установить стадию жизненного цикла паразита и его видовую принадлежность; написать полное систематическое положение паразита по латыни; перечислить диагностические признаки паразита.

Критерии оценки выполнения практических навыков:

на текущем занятии:

зачтено – студент добросовестно, согласно методическим указаниям для выполнения практической работы на текущих занятиях и прислушиваясь к рекомендациям преподавателя выполняет все манипуляции, правильно фиксирует результаты своей работы в рабочей тетради и своевременно представляет их преподавателю на проверку;

не зачтено – студент игнорирует самостоятельное выполнение практической работы, либо выполняет манипуляции не в той последовательности, либо неверно; не прислушивается к рекомендациям преподавателя и своевременно не исправляет ошибки; не фиксирует результаты своей работы в рабочей тетради или переписывает работу у других студентов; не своевременно представляет преподавателю рабочую тетрадь для проверки.

на рубежном контроле:

10 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%) и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.

9 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%), допуская незначительные погрешности, и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.

8 - 7 баллов - студент правильно, с отдельными погрешностями либо небольшой задержкой во времени выполняет практически все манипуляции (90 - 100%) и воспроизводит их через значительный временной интервал.

6 - 4 балла - студент с трудом овладевает основными практическими навыками (70 - 89%), используя для этого дополнительное внеаудиторное время, и не может их воспроизвести безупречно через некоторое время.

3 - 1 балл - студент овладел отдельными практическими навыками (50% - 70%), либо часто допускает грубейшие ошибки.

0 баллов - студент овладел отдельными практическими навыками (менее 50%), либо он не способен их выполнить в режиме динамического стереотипа.

2. Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

Промежуточная аттестация (экзамен) проводится в летнюю сессию второго семестра после завершения изучения дисциплины «Медицинская биология и генетика». Право на освобождение от процедуры экзамена имеют студенты, набравшие по результатам обучения 55% и более на день окончания семестра (день последнего практического занятия + зачетная неделя).

По результатам рейтинга добросовестному студенту в период сессии оценка выставляется в соответствии со следующей шкалой:

от 55 до 84 % – «удовлетворительно» (3),

от 85 до 94 % – «хорошо» (4),

от 95 до 100 % – «отлично» (5).

Изменение рейтинга (экзаменационной оценки) по желанию студента возможно на экзамене. В зачетную книжку выставляется итоговая оценка, полученная на экзамене, при этом она может быть ниже среднегодового рейтинга.

Экзамен состоит из трех этапов.

Первый этап экзамена «Практические навыки» включается в среднегодовой рейтинг в конце второго семестра. В случае если у студента была задолженность по практическим навыкам, он обязательно идет на экзамен, где демонстрирует практические навыки работы с микроскопом и микропрепаратами на примере двух препаратов по медицинской паразитологии.

Критерии оценки практических навыков:

10 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%) и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.

9 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%), допуская незначительные погрешности, и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.

8 - 7 баллов - студент правильно, с отдельными погрешностями либо небольшой задержкой во времени выполняет практически все манипуляции (90 - 100%) и воспроизводит их через значительный временной интервал.

6 - 4 балла - студент с трудом овладевает основными практическими навыками (70 - 89%), используя для этого дополнительное внеаудиторное время и не может их воспроизвести безупречно через некоторое время.

3 - 1 балл - студент овладел отдельными практическими навыками (50% - 70%), либо часто допускает грубейшие ошибки.

0 баллов - студент овладел отдельными практическими навыками (менее 50%), либо он не способен их выполнить в режиме динамического стереотипа.

Второй этап экзамена «Тестирование»: решение 50 заданий в тестовой форме в компьютерном классе, максимальное время выполнения – 1 академический час (45 минут). При невыполнении этого этапа (не зачтено) студент допускается до следующего этапа, но из итоговой оценки, выставляемой в зачетную книжку, вычитается один балл. Во время второй и третьей переэкзаменовок этап «Тестирование» не проводится.

Примеры заданий в тестовой форме для промежуточной аттестации (экзамена):

1. Основной процесс, происходящий в период деления созревания гаметогенеза
 - 1) формирование полноценных гамет
 - 2) увеличение размеров диплоидной клетки
 - 3) образование гаплоидных клеток
 - 4) оплодотворение
2. Продукты второго этапа экспрессии генов у эукариот
 - 1) про-мРНК
 - 2) полипептид
 - 3) активный белок

- 4) мРНК
3. Наследственное заболевание, характеризующееся дефицитом фермента кислая α -глюкозидаза
- 1) гликогеноз
 - 2) болезнь Тей-Сакса
 - 3) серповидноклеточная анемия
 - 4) болезнь Шерешевского-Тернера
4. Основной способ личной профилактики малярии
- 1) защита от укусов комаров
 - 2) профилактические прививки
 - 3) питье кипяченой воды
 - 4) уничтожение грызунов
5. Низкая частота сердечно-сосудистой патологии, простудных заболеваний и обморожений; высокая частота рахита, авитаминозов, желудочно-кишечных заболеваний, бруцеллеза и тениаринхоза – это особенности заболеваемости зоны
- 1) высокогорной
 - 2) аридной
 - 3) арктической
 - 4) континентальной Сибири

Эталоны ответов: 1. 3); 2. 1); 3. 1); 4. 1); 5. 3).

Критерии оценки тестового контроля на экзамене:

зачтено – 55 – 100% верных ответов

не зачтено – 0 - 54% верных ответов

Третий этап экзамена «Собеседование»: ответ на теоретический вопрос, решение ситуационной задачи по медицинской генетике и ситуационной задачи по медицинской паразитологии.

Примеры контрольных вопросов для индивидуального собеседования:

1. Транскриптон. Особенности строения транскриптонов прокариот и эукариот. Этапы экспрессии генов в про- и эукариотических клетках.
2. Объект и задачи медицинской генетики. Наследственные болезни. Фенокопии и генокопии. Диагностические методы медицинской генетики: цитогенетический, биохимический, иммунологический, амниоцентез. Их цели, задачи, показания к применению, роль в профилактике рождения больного ребенка.
3. Понятие «идеальной» популяции. Закон Харди-Вайнберга: содержательное и математическое выражение. Значение закона Харди-Вайнберга, использование в работе медико-генетических консультаций. Способы оздоровления популяций человека.
4. Трихина. Морфофизиологические особенности. Цикл развития. Название заболевания. Способ заражения и патогенное действие. Лабораторная диагностика трихинеллеза: материал, результаты. Профилактика: личная и общественная.
5. Функции нервной системы. Типы головного мозга позвоночных. Характеристика строения и функций головного мозга рептилий, птиц и млекопитающих. Филогенетически обусловленные пороки развития центральной нервной системы человека.

Критерии оценки этапа «Собеседование»:

5 баллов - максимальная оценка, если ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной и дополнительной литературы.

4 балла - ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной литературы.

3 балла - ответ правильный, но нелогично изложенный, с незначительными погрешностями, с использованием только основной литературы.

2 балла - ответ недостаточно полный и (или) содержит негрубые биологические ошибки.

1 балл - ответ краткий, но правильный, правильно воспроизводятся лишь отдельные фрагменты учебного материала или допущено несколько грубых биологических ошибок.

0 баллов - полное отсутствие ответов на предложенные задания, ответ не по вопросу, допущены грубейшие ошибки.

Примеры ситуационных задач по медицинской генетике эталоны ответов к ним:

1. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз

наследуется как аутосомный доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивен и сцеплен с X-хромосомой?

Эталон ответа: кареглазых нормальных женщин - $2/8$ (25%), голубоглазых нормальных женщин – $2/8$ (25%), кареглазых нормальных мужчин - $1/8$ (12,5%), голубоглазых нормальных мужчин – $1/8$ (12,5%), кареглазых больных мужчин - $1/8$ (12,5%), голубоглазых больных мужчин – $1/8$ (12,5%).

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

Эталон ответа: нет, в такой ситуации определить генотип родителей невозможно, т.к. при любой комбинации гомо- и гетерозиготных генотипов родителей среди потомков будут встречаться дети с IV группой крови.

3. Алькаптонурия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1:100000$. Вычислите количество гетерозигот в популяции.

Эталон ответа: на основании закона Харди-Вайнберга получаем частоту встречаемости рецессивного аллеля $q=0,0031$, частоту встречаемости доминантного аллеля $p=0,9968$, частоту встречаемости гетерозигот $2pq=0,0063$, количество гетерозигот в популяции – 630 человек.

4. У здоровых родителей, хорошо владеющих правой рукой, родился ребенок-альбинос (рецессивный признак) и левша (рецессивный признак). Гены этих признаков не сцеплены. Определите генотипы родителей и ребенка. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с нормальной пигментацией кожи, хорошо владеющего правой рукой?

Эталон ответа: Оба родителя являются дигетерозиготами, их ребенок – рецессивная гомозигота по обоим признакам. Вероятность рождения с нормальной пигментацией кожи, хорошо владеющего правой рукой составляет $9/16$.

5. У человека праворукость доминирует над леворукостью, а ахондроплазия (недоразвитость трубчатых костей) – над нормальным скелетом. Мужчина и женщина, оба правши, страдающие ахондроплазией, вступили в брак. У них родились трое детей: правша с ахондроплазией; левша с ахондроплазией; правша с нормальным строением скелета. Каковы генотипы родителей?

Эталон ответа: оба родителя являются дигетерозиготами по изучаемым признакам.

Примеры ситуационных задач по медицинской паразитологии и эталоны ответов к ним:

1. При исследовании фекалий больного с кишечными расстройствами обнаружены яйца возбудителя кишечного шистозомоза. Больной недавно вернулся из Африки. Его жена беспокоится, не могут ли заразиться этим гельминтозом дети? Напишите русское и латинское название возбудителя. Могут ли дети заразиться кишечным шистозомозом от отца? Как происходит заражение человека этим гельминтозом? Кто является окончательным и промежуточным хозяином паразита? Укажите стадии жизненного цикла. Перечислите меры профилактики кишечного шистозомоза.

Эталон ответа: Возбудитель заболевания – шистозома Мансона (*Schistosoma Mansoni*). Дети от отца заразятся не могут, т.к. в организме человека образуются яйца, а инвазионная стадия - церкарий. Способы заражения - контактный (при активном проникновении личинок из зараженных водоемов) и пищевой (при питье некипяченой воды, содержащей церкариев). Окончательный хозяин – человек, промежуточный хозяин – моллюск. Стадии жизненного цикла: яйцо, мирацидий, спороциста, редия, церкарий, марита. Профилактика шистозоматозов: личная - в очагах заболевания не купаться в природных водоемах и не пить сырую, нефilterованную воду; общественная - дегельминтизация больных людей и животных, защита водоемов от загрязнения фекалиями, санитарно-просветительная работа.

2. Трое охотников привезли на рынок несколько туш дикого кабана. При исследовании мяса в двух тушах были обнаружены инкапсулированные личинки трихинеллы. Можно ли допустить трихинозное мясо кабана в продажу? Можно ли кормить этим мясом домашних животных (кошек, собак и др.)? Какая стадия развития трихинеллы инвазионна для человека? Назовите систематическое положение паразита по латыни. Перечислите стадии ее развития в организме человека. Какое патогенное действие оказывает трихинелла?

Эталон ответа: Допускать в продажу трихинеллезное мясо нельзя, нельзя им и кормить домашних животных, т.к. оно содержит инвазионную для человека и животных стадию – личинку. Тип – *Nemathelminthes*, класс – *Nematoda*, вид – *Trichinella spiralis*. В организме человека трихинелла проходит стадии марины и личинки. Патогенное действие трихины - токсическое и аллергическое, связанное с действием личинок (боли в мышцах, судороги, спастические сокращения мышц, лихорадка). Ранними симптомами заболевания являются отеки век и лица, t до 40°C . Заболевание протекает тяжело, часто со смертельным исходом.

3. В больницу поступил больной с подозрением на воспаление легких. В результате проведенного обследования был поставлен окончательный диагноз – легочная форма аскаридоза.

Нужно ли у этого больного исследовать кал на яйца аскариды? Объясните. При какой стадии (легочной или кишечной) аскаридоза исследуют кал на яйца аскариды? Объясните. Каковы причины развития воспаления легких при аскаридозе? Систематическое положение возбудителя по латыни, его морфология.

Эталон ответа: При легочной форме аскаридоза в организме больного присутствуют личинки. Исследовать кал на присутствие яиц целесообразно при кишечной форме аскаридоза. Воспаление легких обусловлено патогенным действием мигрирующей личинки, которая повреждает стенку альвеол. Тип – *Nemathelminthes*, класс – *Nematoda*, вид – *Ascaris lumbricoides*. Круглый червь, беловато-розового цвета, длина самки 20-40 см, самца - 15-20 см.

4. При массовом копрологическом обследовании школьников у двоих детей в фекалиях обнаружены яйца гельминтов средних размеров. У одного школьника они имели овальную форму, желто-коричневый цвет, толстую, бугристую оболочку; у другого – яйца лимonoобразной формы, желтовато цвета, с бесцветными, прозрачными пробочками на полюсах. Яйца каких гельминтов обнаружены у школьников? Напишите их латинские названия. Какие заболевания вызывают данные гельминты? Перечислите способы заражения и особенности их жизненных циклов. Опишите патогенное действие паразитов.

Эталон ответа: Обнаружены яйца аскариды (*Ascaris lumbricoides*) и власоглава (*Trichocephalus trichiurus*). Заболевания аскаридоз и трихоцефалез. Способ заражения аскаридозом и трихоцефалезом – пищевой, яйца могут попасть в пищеварительную систему человека с невымытыми овощами, фруктами, водой, через грязные руки. Для обоих паразитов человек является сначала промежуточным, затем окончательным хозяином. У аскариды развитие с миграцией личинки, у власоглава – без миграции.

5. Афганский студент, обучающийся в России, поступил в инфекционное отделение с жалобами на высокую температуру, лихорадку, повторяющуюся каждые 72 часа, головную боль, слабость. Ваш диагноз. Напишите русское и латинское название паразита. К какой группе по способу заражения относится данное заболевание? Каковы стадии жизненного цикла паразита в организме человека? На чем основана лабораторная диагностика? Перечислите меры личной и общественной профилактики.

Эталон ответа: Заболевание – четырехдневная малярия. Возбудитель заболевания – малярийный плазмодий *Plasmodium malariae*. Способ заражения трансмиссивный. В организме человека плазмодий проходит стадии презициитарной и эндэритроцитарной шизогонии. Лабораторная диагностика - обнаружение шизонтов и гаметоцитов в эритроцитах при микроскопировании мазка или толстой капли крови, взятой после приступа. Профилактика малярии: личная - защита от укусов комаров (применение репеллентов, противомоскитных сеток); общественная - выявление и лечение больных, борьба с переносчиком на всех стадиях.

Критерии оценки решения ситуационных задач:

5 баллов - студент полно и правильно отвечает на все вопросы ситуационной задачи (100%), широко оперируя при этом сведениями из базовой, основной и дополнительной литературы.

4 балла - студент правильно, но не очень подробно, с незначительными погрешностями отвечает на все поставленные вопросы (100%), опираясь на сведения из базовой и основной литературы.

3 балла - студент правильно решает задачу, но отвечает не на все поставленные вопросы (70 - 89%), опуская детали, допуская негрубые ошибки, оперируя сведениями только из базовой литературы.

2 балла – студент правильно решает отдельные фрагменты задачи, отвечает не на все поставленные вопросы, допуская ошибки, оперируя сведениями только из базовой литературы.

1 балл – студент демонстрирует единичные фрагменты знаний, не решая задачу в целом.

0 баллов - студент не решает задачу, дает неправильный ответ, ответ не на поставленные в задаче вопросы.

Итоговая оценка по результатам экзамена рассчитывается по формуле, если результат этапа «Тестирование»:

«зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по паразитологии (0-5)] : 4 = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

«не зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по паразитологии (0-5)] : 4 – (минус) 1 балл = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

Для студентов с задолженностью по практическим навыкам итоговая оценка за экзамен рассчитывается по формуле, если результат этапа «Тестирование»:

«зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за

решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по паразитологии (0-5) + баллы за практические навыки (2 препарата, каждый 0-5)] : 6 = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

«не зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по паразитологии (0-5) + баллы за практические навыки (2 препарата, каждый 0-5)] : 6 – (минус) 1 балл = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

Баллы итоговой оценки не округляются, например, 4,25; 4,5; 4,75 – это 4 (хорошо).

IV. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины:

а). Основная литература:

1. Биология. Т. 1. : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - ISBN 978-5-9704-7494-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html> (дата обращения: 16.04.2024). - Режим доступа : по подписке.

2. Биология : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Т. 2. - 560 с. : ил. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-5308-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453087.html> (дата обращения: 16.04.2024). - Режим доступа : по подписке.

б). Дополнительная литература:

1. Биология клетки: интерактивное электронное наглядное пособие для обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология и 37.05.01 Клиническая психология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 23,04 МБ. – Тверь : 2024.

2. Репродукция клеток и организмов: интерактивное электронное наглядное пособие для обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология и 37.05.01 Клиническая психология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 10,18 МБ. – Тверь : 2024.

3. Медицинская биология и генетика : учебное пособие для обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.01 Педиатрия, 31.05.01 Стоматология и 37.05.01 Клиническая психология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 6,98 МБ. – Тверь : 2023.

4. Экологические основы паразитизма: Учебное пособие по дисциплине «Медицинская биология и генетика» для студентов I курса, обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 1379 КБ. – Тверь : 2023.

5. Медицинская биология и генетика. Модули: Экологические и медико-биологические основы паразитизма. Цитогенетика. Молекулярная генетика. Генетические основы процессов индивидуального развития : Методические указания к практическим занятиям для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия и Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 314 КБ. – Тверь : 2023.

6. Медицинская биология и генетика. Модули: Общая, медицинская и популяционная генетика. Филогенез систем органов и врожденные пороки развития. Биологические аспекты экологии человека : Методические указания к практическим занятиям для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 317 КБ. – Тверь : 2023.

7. Биология: Задания в тестовой форме для студентов, обучающихся по специальностям «Лечебное дело» и «Педиатрия» / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 189 КБ. – Тверь : 2021.

8. Генетика. Паразитология : сборник ситуационных задач / для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия и Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 83с. – Тверь : 2023.

2. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

1. Биология : учебник / М. М. Азова, О. Б. Гигани, О. О. Гигани [и др.] / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 712 с. - ISBN 978-5-9704-7313-9, DOI: 10.33029/9704-7313-9-БИО-2023-1-712. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473139.html> (дата обращения: 17.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
2. Медицинская паразитология: гельминты. Практическое руководство / под ред. О. К. Поздеева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-7685-7, DOI: 10.33029/9704-7685-7-МРН-2024-1-400. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970476857.html> (дата обращения: 17.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 17.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
4. Биология. Модуль Медицинская арахноэнтомология : интерактивный атлас / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.]. – Тверь, 2017. – 12,1 МБ. – Текст : электронный.
5. Биология. Модуль Медицинская гельминтология : интерактивный атлас / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.]. – Тверь, 2017. – 13,6 МБ. . – Текст : электронный.
6. Биология. Паразитология. Простейшие : интерактивный атлас / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.]. – Тверь, 2017. – 13,5 МБ. . – Текст : электронный.
7. Медицинская биология и генетика : рабочая тетрадь для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия и Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 74 с. – Тверь : 2023.

3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

Профессиональные базы данных, информационные справочные системы и электронные образовательные ресурсы:

- Электронный библиотечный абонемент Центральной научной медицинской библиотеки Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова // <http://www.emll.ru/newlib/>;
- Информационно-поисковая база Medline ([http:// www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed));
- Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации // <https://minzdrav.gov.ru/>;
- Российское образование. Федеральный образовательный портал. // <http://www.edu.ru/>;
- Электронный образовательный ресурс Web-медицина (<http://webmed.irkutsk.ru/>)

4. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

4.1. Перечень лицензионного программного обеспечения:

1. Microsoft Office 2016:
 - Excel 2016;
 - PowerPoint 2016;
 - Word 2016/
2. ABBYY FineReader 11.0
3. Программное обеспечение для тестирования обучающихся SunRAV TestOfficePro
4. Программное обеспечение «Среда электронного обучения ЗКЛ»
5. Экспертная система обнаружения текстовых заимствований на базе искусственного интеллекта «Руконтекст»

4.2. Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС):

1. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» (www.studmedlib.ru);
2. Справочно-информационная система MedBaseGeotar (mbasegeotar.ru)
3. Электронная библиотечная система «elibrary» (<https://www.elibrary.ru/>)

5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

Пример методических указаний для обучающихся по освоению дисциплины

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА, ВЫЗВАННЫЕ МУТАЦИЯМИ АУТОСОМ

Цель занятия: изучить общие механизмы развития аутосомных хромосомных заболеваний, основные принципы их диагностики, возможной коррекции и профилактики.

КОНТРОЛЬНЫЕ ЗАДАНИЯ ПО ТЕМЕ ЗАНЯТИЯ

1. Аутосомные моно- и трисомии, механизмы формирования аномальных кариотипов.
2. Синдром Дауна: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, коррекция, прогноз.
3. Синдром Патау: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, прогноз.
4. Синдром Эдвардса: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, прогноз.
5. Синдром трисомии 8: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, прогноз.
6. Механизмы возникновения наследственных заболеваний, вызванных изменением структуры хромосом.
7. Синдром Лежена: кариотипы и фенотип больных, методы диагностики, результаты, коррекция.
8. Синдром Вольфа-Хиршхорна: кариотип и фенотип больных, методы диагностики, результаты, коррекция.
9. Симптоматическая и этиологическая коррекция наследственных болезней.
8. Болезни человека, вызванные мутациями соматических клеток. Теории раковой трансформации клеток.
9. Медико-генетическое консультирование: виды, их характеристика.
10. Роль медико-генетических консультаций в профилактике наследственных болезней.

ВЫПОЛНЕНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ РАБОТЫ

1. Проанализируйте идиограмму больного с хромосомным заболеванием, вызванным мутациями аутосом.

Рассмотрите полученные кариограммы человека. Определите вид хромосомных изменений. Дайте название болезни, результаты анализа занесите в таблицу в рабочей тетради.

2. Сравните характеристики генных и хромосомных наследственных заболеваний человека по таблице.

Наследственные болезни человека

	Генные болезни	Хромосомные болезни
Этиология	Генные мутации	Хромосомные aberrации и геномные мутации
Роль среды	Изменяет экспрессивность и пенетрантность гена	Влияет незначительно
Общая характеристика	Клиника четко очерчена и зависит от функции продукта гена	Клиника сложная: врожденные пороки развития, снижение интеллекта, нарушение репродуктивной функции
Наследование	Могут наследоваться по моногенному типу	Большинство не наследуются
Основные методы диагностики	Клинико-генеалогический	Цитогенетические (кариотипирование, определение полового хроматина)
Прогнозирование	По законам Менделя	Эмпирическое

3. Ознакомьтесь с примером решения ситуационной задачи по теме занятия.

Задача. У человека аллели ихтиоза (заболевание кожи) и гемофилии находятся в одной хромосоме. Моногомозиготная, не имеющая указанных заболеваний женщина, у матери которой был ихтиоз, а отец не имел указанных заболеваний, вышла замуж за мужчину, больного гемофилией. В этом браке родилась здоровая дочь. Укажите генотипы, фенотипы родителей и генотипы, фенотипы и пол возможного потомства в этом браке.

Эталон решения. По условию задачи гены указанных признаков сцеплены, т.к. локализованы на одной хромосоме. Известно, что у человека эти гены картированы на негомологичном районе X хромосомы. Поэтому,

генотипы родителей: $X^{bH}X^{BH}$; $X^{Bh}Y$;

гаметы родителей: $(X^{bH}) (X^{BH}) \times (X^{Bh}) (Y)$;

генотипы и пол возможных потомков: $X^{bH} X^{Bh}$, $X^{bH} Y$; $X^{BH} X^{Bh}$, $X^{BH} Y$

4. Решите ситуационные задачи по теме занятия, представленные в рабочей тетради. Дополнительно решите несколько задач из сборника и решение запишите в рабочую тетрадь.

УЧЕБНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКАЯ РАБОТА

Темы рефератов:

1. Хромосомные синдромы, вызванные мутациями аутосом: портретная диагностика.
2. Геномный импринтинг. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана.

V. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Приложение № 2

VI. Научно-исследовательская работа студента

Научно-исследовательская работа студентов включает в себя:

- проведение поисковой работы по заданной проблеме,
- создание биологических моделей тканей и органов,
- изготовление микропрепаратов с последующим их изучением, морфометрией и статистической обработкой полученных данных;
- подготовка иллюстративного материала к текущим практическим занятиям (изготовление таблиц, моделей),
- изучение научной литературы по биологии на русском и иностранных языках,
- подготовка объектов и съемка микрофильмов, их монтаж,
- подготовка и проведение учебно-практических и научных конференций,
- подготовка устных и стендовых научных докладов на итоговое заседание СНО на кафедре и итоговую конференцию,
- публикация в сборниках студенческих работ.

VII. Сведения об обновлении рабочей программы дисциплины

Представлены в Приложении № 3.

**Фонды оценочных средств
для проверки уровня сформированности части компетенций
для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины**

ОПК-5

Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

1) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):

Примеры заданий в тестовой форме:

1. Клеточные формы жизни, не имеющие оформленного ядра
 - 1) фаги
 - 2) вирусы
 - 3) прокариоты
 - 4) эукариоты
2. Органеллы, присутствующие у про- и эукариот
 - 1) митохондрии
 - 2) гранулярная ЦПР
 - 3) рибосомы
 - 4) пластинчатый комплекс (аппарат Гольджи)
3. Хромосомы, различающиеся у организмов разного пола одного вида
 - 1) гоносомы
 - 2) аутосомы
 - 3) гомологичные хромосомы
 - 4) изохромосомы
4. Период гаметогенеза, во время которого происходит мейотическое деление клеток
 - 1) роста
 - 2) формирования
 - 3) размножения
 - 4) созревания
5. Воздействие на организм хозяина, не характерное для паразита
 - 1) использует хозяина как источник питания
 - 2) использует хозяина как место обитания
 - 3) причиняет вред хозяину, но не уничтожает его
 - 4) причиняет вред хозяину и уничтожает его

Эталоны ответов: 1. 3); 2. 3); 3. 1); 4. 4); 5. 4)

Примеры контрольных вопросов для индивидуального собеседования:

1. Кариотип. Правила кариотипа. Гомологичные и гетерологичные хромосомы. Аутосомы и гоносомы. Строение и классификация метафазных хромосом. Характеристика кариотипа человека.

2. Хромосомное определение пола у человека. Цитологические параметры X и Y хромосом. Примеры нормальных и патологических генов, локализованных в гоносомах. Характеристика типов наследования, сцепленного с полом.

3. Понятие паразита и хозяина. Виды хозяев: окончательный, промежуточный, дополнительный, резервуарный. Взаимоотношения в системе паразит – хозяин. Патогенные и непатогенные паразиты, действие паразита на хозяина и хозяина на паразита.

4. Понятие филогенеза. Биогенетический закон. Нарушения в онтогенезе места и времени закладки органов, характеристика, примеры. Гомологичные и аналогичные органы. Атавизмы и атавистические пороки развития, механизмы их возникновения. Врожденные пороки развития, понятие, классификация.

5. Предмет экологии человека. Специфика среды жизни людей. Виды приспособительных реакций организма человека: адаптация, акклиматизация.

2) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь» (оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и

патологические процессы в организме человека):

Примеры заданий в тестовой форме:

Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.

1. Соотнесите свойства гена с их характеристикой

- | | |
|--|--------------------|
| а) разная степень выраженности признака в фенотипе при одном и том же генотипе | 1) дискретность |
| б) формирование отдельного признака или свойства организма | 2) специфичность |
| в) определённый ген контролирует развитие конкретного признака | 3) экспрессивность |
| г) вероятность генотипического проявления гена в признак | 4) пенетрантность |
| д) ген не сразу экспрессируется в признак | 5) прерывистость |

Эталон ответа: 31245

2. Выберите один или несколько правильных ответов.

Моногенные болезни, связанные с дефектом структурного или транспортного белка

- 1) гликогенозы
- 2) фенилкетонурия
- 3) серповидно-клеточная анемия
- 4) галактоземия
- 5) болезнь Марфана
- 6) болезнь Тей-Сакса

Эталон ответа: 35

3. Установите последовательность.

Путь миграции личинок аскариды в организме человека, начиная с венозной крови, оттекающей от кишечника

- 1) кишечник
- 2) трахея
- 3) вены брыжейки
- 4) правая половина сердца
- 5) малый круг кровообращения
- 6) ротовая полость
- 7) легкие
- 8) воротная система печени
- 9) нижняя полая вена

Эталон ответа: 389457261

4. Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.

Соотнесите заболевания с мерами их профилактики

Профилактика	Заболевания
а) воздержание от купания и питья воды, содержащих циклопов	1) тениоз
б) термическая обработка рыбы	2) описторхоз
в) защита продуктов питания от попадания на них муравьёв	3) дракункулёз
г) термическая обработка свинины	4) анкилостомидоз
д) в очагах заболевания не контактировать с землёй	5) дикроцелиоз
е) термическая обработка говядины	6) тениаринхоз

Эталон ответа: 325146

5. Выберите один или несколько правильных ответов.

Морфофизиологические особенности коренных жителей влажных тропиков

- 1) худощавость
- 2) прямые волосы
- 3) астенический тип телосложения
- 4) выраженная подкожная жировая клетчатка
- 5) сильная пигментация кожи
- 6) гиперстеническое телосложение
- 7) темные курчавые волосы
- 8) нормостеническое телосложение
- 9) широкий и короткий нос

Примеры ситуационных задач:

1. Пробанд здоров. Один его брат болен. Отец пробанда болен буллезным эпидермолизом. Мать и ее родственники здоровы. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетка – больны. У одного больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочь, а от второго брака – больные дочь и сын. У второго больного дяди есть две здоровые дочери и больной сын, у третьего – два больных сына и две больные дочери. Бабушка по отцу больна, а дедушка – здоров, здоровы были три сестры и два брата бабушки. Составьте родословную. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, что он вступит в брак со здоровой женщиной.

Эталон ответа: Тип наследования аутосомно-доминантный. Пробанд – рецессивная гомозигота, все дети пробанда будут здоровы

2. Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?

Эталон ответа: вероятность, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий – 0%.

1) Если мать гомозиготна по признаку полидактилии:

50% дочерей - нормальны по обоим признакам,

50% сыновей – нормальны по полидактилии и больны гипертрихозом;

2) Если мать гетерозиготна по признаку полидактилии, то:

25% дочерей - нормальны по обоим признакам,

25% дочерей - больны полидактилией и нормальны по гипертрихозу;

25% сыновей – больны гипертрихозом;

25% сыновей - больны по обоим признакам.

3. Трое охотников привезли на рынок несколько туш дикого кабана. При исследовании мяса в двух тушах были обнаружены инкапсулированные личинки трихинеллы. Можно ли допустить трихинозное мясо кабана в продажу? Можно ли кормить этим мясом домашних животных (кошек, собак и др.)? Какая стадия развития трихинеллы инвазионна для человека? Назовите систематическое положение паразита по латыни. Перечислите стадии ее развития в организме человека. Какое патогенное действие оказывает трихинелла?

Эталон ответа: Допускать в продажу трихинеллезное мясо нельзя, нельзя им и кормить домашних животных, т.к. оно содержит инвазионную для человека и животных стадию – личинку. Тип – Nematelminthes, класс – Nematoda, вид – *Trichinella spiralis*. В организме человека трихинелла проходит стадии марины и личинки. Патогенное действие трихины - токсическое и аллергическое, связанное с действием личинок (боли в мышцах, судороги, спастические сокращения мышц, лихорадка). Ранними симптомами заболевания являются отеки век и лица, t до 40°C . Заболевание протекает тяжело, часто со смертельным исходом.

4. У женщины-повара при очередном медицинском осмотре диагностирован дифиллоботриоз. На основании каких лабораторных исследований врач ставит диагноз? Нужно ли отстранить ее от работы на кухне? Как могло произойти заражение? Перечислите стадии жизненного цикла паразита и меры профилактики данного гельминтоза.

Эталон ответа: Овогельминтоскопия (обнаружение яиц и члеников в фекалиях). От работы больную можно не отстранять, т.к. инвазионная для человека стадия финна-плероцеркоид содержится в рыбе. Способ заражения – пищевой, при употреблении зараженной плероцеркоидами рыбы, икры. Стадии жизненного цикла: взрослый гельминт, яйцо, личинки корацидий, процеркоид, плероцеркоид.

Профилактика: личная - не употреблять термически не обработанную, не просоленную рыбу, икру; общественная – дегельминтизация больных людей и животных, охрана водоемов от загрязнения фекалиями, экспертиза рыбы, санитарно-просветительная работа.

5. В одном из сел Саратовской области в летнее время зарегистрировали вспышку кишечной инфекции – бактериальной дизентерии. Какие насекомые могут способствовать распространению возбудителей заболевания? Систематическое положение насекомых по латыни. Опишите особенности их строения. Обоснуйте меры борьбы с этими насекомыми (с учетом цикла их развития).

Эталон ответа: Механические переносчики - комнатные мухи. Тип Arthropoda, подтип Tracheata, класс Insecta, отряд Diptera, семейство Muscidae, вид *Musca domestica*. Размер тела 6-8 миллиметров, серого цвета, отделы тела: голова, грудь, брюшко. На голове сложные и простые глаза, органы

обоняния, лижуще-сосущий ротовой аппарат (хоботок, две сосательные дольки). На груди три пары ног с коготками и клейкими лопастями, пара крыльев и жужжальца. Меры борьбы: для уничтожения имаго – репелленты, для защиты продуктов питания от посещения имаго - москитные сетки; для уничтожения личинок - инсектициды и механические меры (сбор отбросов, предотвращение загрязнения почвы фекалиями, гигиена жилищ).

3) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Владеть» (оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач):

Владеть навыками работы с микроскопической техникой

Пример задания:

1. Поставьте микроскоп слева штативом к себе и предметным столиком от себя.
2. Движением пластинки револьвера подведите до фиксации под тубус объектив малого увеличения (8×).
3. Вращением макрометрического винта установите объектив (8×) на расстоянии 1 см от предметного столика микроскопа.
4. Установите вогнутое зеркало. Смотрите в окуляр левым глазом, правый не закрывайте. Большим и указательным пальцем (не закрывая поверхность зеркала) поворачивайте зеркало к источнику света до максимального освещения поля зрения.
5. Положите препарат покровным стеклом вверх на предметный столик микроскопа так, чтобы объект совпадал с осью объектива.
6. Макрометрическим винтом опустите объектив малого увеличения на расстояние 0,5 см от препарата. Смотрите сбоку!
7. Смотрите в окуляр. Движением макрометрического винта к себе плавно поднимите тубус до появления четкого изображения препарата.
8. Только после нахождения объекта на малом увеличении и постановки интересующей детали в центр поля зрения можно изучать препарат на большом увеличении. Двигать препарат после установки на малом увеличении нельзя!
9. Макрометрическим винтом приподнимите объектив на пол-оборота, вращением пластинки револьвера смените объектив 8× на объектив 40×.
10. Смотрите сбоку! Опустите объектив 40× почти до контакта с покровным стеклом препарата.
11. Очень медленно, глядя в окуляр, поднимайте тубус с помощью макрометрического винта до появления изображения объекта.
12. Четкость изображения получите с помощью микрометрического винта, вращая его вперед или назад на пол-оборота.
13. Изучите препарат и зарисуйте.
14. После окончания работы снимите препарат с предметного столика. Замените объектив 40× на 8×. Опустите объектив на расстояние 0,5 см от предметного столика. Накройте микроскоп салфеткой.

Владеть навыками изготовления временного микропрепарата

Пример задания:

Возьмите предметное стекло за боковые грани, протрите его с двух сторон салфеткой и положите на стол. Нанесите пипеткой в центр стекла каплю воды. С внутренней стороны мясистой чешуи лука снимите фрагмент тонкой плёнки размером около 1 см². Положите на середину предметного стекла, расправьте препаративной иглой и нанесите 1-2 капли красителя. Закройте изготовленный препарат покровным стеклом. С помощью фильтровальной бумаги промокните жидкость, выступившую за пределы покровного стекла. Рассмотрите объект на малом, а затем на большом увеличении. Обратите внимание на форму и размеры клеток, их толстую двухконтурную оболочку, округло-овальное ядро и мелкозернистую цитоплазму. В некоторых клетках среди зернистой цитоплазмы видны места, лишенные зернистости – вакуоли.

Справка

о материально-техническом обеспечении рабочей программы дисциплины
Медицинская биология и генетика

№ п\п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
1.	419 Лаборатория по биологии №1	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, ноутбук, телевизор, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
2.	418 Лаборатория по биологии №2	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, ноутбук, телевизор, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
3.	423 Лаборатория по биологии №3	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, ноутбук, телевизор, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
4.	411 Лаборатория по биологии №4	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
5.	417 Компьютерный класс	Учебные столы, компьютерные столы, стулья, доска, встроенный шкаф, компьютеры с доступом в сеть «Интернет».
6.	415 Биологический музей	Музейные шкафы, столы, стулья, экспонаты.

**Лист регистрации изменений и дополнений
в рабочую программу дисциплины
Медицинская биология и генетика**

для студентов 1 курса,

специальность: 31.05.01 Лечебное дело
форма обучения: очная

Изменения и дополнения в рабочую программу дисциплины рассмотрены на

заседании кафедры «_____» _____ 202__ г. (протокол № _____)

Зав. кафедрой _____ (ФИО)

подпись

Содержание изменений и дополнений

№ п/п	Раздел, пункт, номер страницы, абзац	Старый текст	Новый текст	Комментарий
1.				
2.				
3.				