

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

**Кафедра биологии**

**Рабочая программа дисциплины**

**Биология с основами медицинской генетики**

для обучающихся 1 курса,

направление подготовки (специальность)

**37.05.01 Клиническая психология**

форма обучения

очная

Трудоемкость, зачетные единицы/часы	4 з.е. / 144 ч.
в том числе:	
контактная работа	102 ч.
самостоятельная работа	42 ч.
Промежуточная аттестация, форма/семестр	Экзамен / 2 семестр

**Тверь, 2024**

**Разработчики:** зав. кафедрой биологии, д.б.н., профессор Петрова М.Б.,  
Доцент кафедры биологии, к.б.н., доцент Харитонова Е.А.

**Внешняя рецензия** дана заведующей кафедрой биологии и общей генетики Федерально-  
го государственного автономного образовательного учреждения высшего образования  
«Российский университет дружбы народов», д.б.н., профессором М.М. Азовой

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 «24» мая 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 37.05.01 Клиническая психология, утвержденного приказом Минобрнауки России от 26 мая 2020 г. № 683, с учётом рекомендаций основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) высшего образования.

### 1. Цель и задачи дисциплины

Целью освоения дисциплины является формирование у обучающихся универсальных и 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 дисциплины «Биология с основами медицинской генетики»

Формируемые компетенции	Индикатор достижения	Планируемые результаты обучения
<b>УК-1.</b> Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	ИД <sub>УК-1.1</sub> . Способен использовать методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа, может получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта.	<b>Знать:</b> - медико-биологические термины из перечня основной литературы по всем модулям дисциплины; - законы классической генетики; - характеристику типов наследования - основные механизмы развития наследственных заболеваний у человека и принципы их диагностики; - морфологические признаки паразитов человека, основные принципы лабораторной диагностики паразитарных заболеваний человека и методы их профилактики. <b>Уметь:</b> - 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. <b>Владеть:</b> навыками работы со светооптическими приборами (лупа и микроскоп).
<b>ОПК-1.</b> Способен	ИД <sub>ОПК-1.1</sub> Может ис-	<b>Знать:</b>

<p>осуществлять научное исследование в сфере профессиональной деятельности на основе современной методологии.</p>	<p>пользовать основные принципы, правила и этико-деонтологические нормы проведения психодиагностического исследования в клинике, в консультативной и экспертной практике, а также подбирать адекватные цели и задачи исследования методики, может применять навыки математико-статистической обработки, анализа, обобщения и интерпретации полученных данных.</p>	<p>- морфологические особенности паразитов человека, по которым идентифицируются стадии жизненного цикла паразитов в процессе диагностики вызываемых ими заболеваний;</p> <p>- результаты диагностики наиболее распространенных генных и хромосомных заболеваний человека, которые используются в постановке диагноза;</p> <p>- филогенез систем органов и механизмы развития врожденных пороков развития.</p> <p><b>Уметь:</b></p> <p>- поставить предположительный диагноз по результатам диагностики паразитарных заболеваний согласно условию ситуационной задачи;</p> <p>- использовать результаты лабораторной диагностики для постановки предварительного или окончательного диагноза наследственного заболевания на примере ситуационной задачи;</p> <p>- рассчитывать риск рождения больного ребенка моногенным заболеванием у конкретной супружеской пары;</p> <p>- оценить генетическую структуру популяции по моногенному заболеванию;</p> <p>- обосновывать механизм врожденного порока развития, используя знания онтогенеза и филогенеза.</p> <p><b>Владеть:</b> навыками идентификации биологических объектов по морфологическим признакам по модулю «Медицинская паразитология».</p>
---	---	---

### 3. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Биология с основами медицинской генетики» 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 «Биология с основами медицинской генетики» необходимо как предшествующее:

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

Нормальная физиология: цитолемма, трансмембранный транспорт веществ.

Безопасность жизнедеятельности: химические, физические, биологические и фармакологические мутагены, механизмы их действия на организм;

Психиатрия: филогенетически обусловленные пороки развития нервной системы, генные и хромосомные наследственные болезни.

**4. Объём дисциплины** составляет 4 зачетные единицы, 144 академических часов, в том числе 102 часа, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем, 24 часа самостоятельной работы обучающихся и 18 часов самостоятельной работы на подготовку к промежуточной аттестации (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 «Биология с основами медицинской генетики» 42 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 в рамках УИРС:
  - гипотезы панспермии и абиогенного происхождения жизни;
  - главные этапы возникновения и развития жизни;
  - появление клетки как исходная точка биологической эволюции;
  - эндомитоз и политения;
  - 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. Работа с дополнительной литературой, научной информацией.
6. Поиск материала по теме реферата, написание и оформление реферата, подготовка устного сообщения и презентации к нему.
7. Подготовка к рубежному контролю знаний.
8. Подготовка к промежуточной аттестации (экзамену).

В рамках изучения дисциплины «Биология с основами медицинской генетики» в целях повышения мотивации к обучению, а также профилизации по специальности «Клиническая психология» планируются встречи со специалистами государственных и общественных организаций по темам: современные диагностические методы генетики;

клинические проявления генных и хромосомных наследственных заболеваний человека и возможности их коррекции;

методы изучения и результаты исследований структуры заболеваемости людей на разных этапах антропогенеза в зависимости от географического расселения и воздействия на их организм экологических факторов;

роль питания, физической активности, курения, наркомании и других зависимостей в нарушении гомеостаза, их влияние на процессы старения и преждевременной смерти;

профилактика паразитарных, экологических и социальных болезней человека.

## **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. Соппротивление 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. Сосальщико.

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

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

1.5.3. Сосальщико с двумя промежуточными хозяевами.

1.5.4. Сосальщико, цикл развития которых связан с водной средой. Сосальщико, цикл развития которых не связан с водной средой.

1.5.6. Сосальщико, обитающие в желчных ходах печени.

1.5.7. Сосальщико, 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 голландрического 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 Х-сцепленном типе наследования. Родословные при рецессивном Х-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. Изоля-

ция. 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.

2. Учебно-тематический план дисциплины «Биология с основами медицинской генетики» (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				УК-1	ОПК-1					
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
<b>Модуль 1. Медицинская паразитология</b>	<b>2</b>			<b>20</b>		<b>22</b>	<b>10</b>	<b>32</b>							
1.1.	2			2		4		4	1	1				ПЛ, Э, Р, АКС, МО	Т, СЗ, С, Р
1.2.				2		2	1	3	1	1				Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.3.				2		2	1	3	1	1				Р, АКС, РИ, МО, РАЗО, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.4.				2		2	1	3	1	1				Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.5.				2		2	1	3	1	1				Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.6.				2		2	1	3	1	1				Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.7.				2		2	1	5	1	1				Р, АКС, РИ, МО, РАЗО, ИА	Т, СЗ, С, Р

1.8.				2		2	1	3	1	1				Р, РАЗО, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.9.				2		2	1	3	1	1				Р, РАЗО, РИ, МО, ИА	Т, СЗ, ТВ
1.10.				2		2	2	4	1	1					РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
<b>Модуль 2. Цитогенетика</b>	<b>4</b>			<b>8</b>		<b>12</b>	<b>5</b>	<b>17</b>							
2.1	2			2		4	1	5	1	1				ЛВ, МГ, РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН., Р	Т, ЗС
2.2	2			2		4	1	5	1	1				ЛВ, МГ, РАЗО, Р	С, Т, Пр
2.3				2		2	1	5	1	1				ЛВ, РАЗО, Р, АКС	С, Т, Пр
2.4				2		2	2	4	1	1					РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
<b>Модуль 3. Молекулярная генетика. Генетические основы процессов индивидуального развития</b>	<b>4</b>			<b>8</b>		<b>12</b>	<b>5</b>	<b>17</b>							
3.1	2			2		4	1	5	1	1				ЛВ, РАЗО, РИ, МО	Т, С, ПН, Р
3.2	2			2		4	1	5	1	1				ПЛ, Р, ИА, РПО	Т, С, ПН, Р
3.3				2		2	1	3	1	1				ЛВ, Р, ИА, РАЗО, РИ,	Т, С, ПН, Р

															МО	
3.4				2		2	2	4	1	1					Р, ИА, МО	Т, С, ПН, Р
<b>Модуль 4. Общая, медицинская и популяционная генетика</b>	<b>14</b>			<b>20</b>		<b>34</b>	<b>3</b>	<b>37</b>								
4.1.				2		2		2	1	1					ЛВ, Р, МО, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.2.	2			2		4		4	1	1					Р, АКС, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.3	2			2		4		4	1	1					ЛВ, Р, АКС, МИ	Т, СЗ, С, Р
4.4.	2			2		4		4	1	1					Р, АКС, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.5.	2			2		4		4	1	1					ЛВ, Р, АКС	Т, СЗ, С, Р
4.6	2			2		4	1	5	1	1					Р, АКС, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.7.	2			2		4		4	1	1					ЛВ, Р, АКС, МИ	Т, СЗ, С, Р
4.8.	2			2		4	1	5	1	1					Р, АКС, МИ	Т, СЗ, С, Р
4.9.				2		2		2	1	1					ЛК, Р, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.10.				2		2	1	3	1	1						РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
<b>Модуль 5. Филогенез органов и систем органов и</b>	<b>6</b>			<b>10</b>		<b>16</b>	<b>1</b>	<b>17</b>								

<b>врожденные пороки развития человека</b>																	
5.1.	2			2		4		4	1	1				ЛВ, Р, ПИО, АКС	Т, С, Р, ПН		
5.2.	2			2		4		4	1	1				ПИО, Р, РАЗО	Т, С, Р, ПН		
5.3				2		2		2	1	1				ОБЛ, Р, ПИО, РАЗО	Т, С, Р, ПН		
5.4.	2			2		4		4	1	1				Р, ПИО, АКС, МИ	Т, СЗ, ТВ		
5.5.				2		2	1	3	1	1					РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.		
<b>Модуль 6. Основные понятия и проблемы биосферы и экологии</b>	<b>2</b>			<b>4</b>		<b>6</b>		<b>6</b>	<b>1</b>	<b>1</b>							
6.1.	2			2		4		4	1	1				ПЛ, МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН		
6.2.				2		2		2	1	1				МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН		
Экзамен					6		18	18	1	1					ТКК, Пр, СЗ, С		
<b>ИТОГО:</b>	<b>32</b>			<b>70</b>		<b>102</b>	<b>42</b>	<b>144</b>									

**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), междисциплинарный семинар (МДС), метод развивающего обучения (РАЗО), моделирующее обучение (МО), ориентационный семинар (ОС), проблемный семинар (ПС), 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 заданий в тестовой форме для текущего контроля:

- ОРГАНЕЛЛЫ, ОТВЕЧАЮЩИЕ ЗА СБОРКУ ПОЛИПЕПТИДНЫХ ЦЕПЕЙ БЕЛКОВ
  - ядро
  - ядрышко
  - гладкая цитоплазматическая сеть
  - рибосомы
- СТРУКТУРА ХРОМОСОМ В ПОСТСИНТЕТИЧЕСКИЙ ПЕРИОД АВТОКАТАЛИТИЧЕСКОЙ ИНТЕРФАЗЫ
  - состоят из двух хроматид
  - имеют вторичную перетяжку
  - центромерный индекс 50%
  - состоят из одной молекулы ДНК
- СПЕРМАТОГЕНЕЗ У ЧЕЛОВЕКА ПРОТЕКАЕТ
  - синхронно и прерывисто
  - асинхронно и непрерывно
  - синхронно и непрерывно
  - асинхронно и прерывисто
- ТРАНСКРИПТОН ПРОКАРИОТ СОСТОИТ ИЗ
  - экзонов, спейсеров, терминатора
  - промотора, экзонов, интронов
  - терминатора, оператора, интронов
  - промотора, оператора, структурных генов, терминатора
- ПОРОК РАЗВИТИЯ, СВЯЗАННЫЙ С СОХРАНЕНИЕМ СОСУДА, СОЕДИНЯЮЩЕГО В ЭМБРИОГЕНЕЗЕ ДУГУ АОРТЫ С ЛЕГОЧНОЙ АРТЕРИЕЙ
  - аортальное кольцо
  - незаращение боталлова протока
  - развитие правой дуги аорты
  - 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:

- 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

- Выберите один или несколько правильных ответов.*

ПРИ ЛОКАЛИЗАЦИИ ГЕНОВ В ОДНОЙ ХРОМОСОМЕ

- признаки наследуются сцеплено
- признаки наследуются независимо
- выполняются законы Менделя
- выполняется законы Моргана
- в потомстве появляются организмы с рекомбинацией признаков
- расщепление в F<sub>2</sub> у дигетерозигот 9:3:3:1
- возможен кроссинговер
- расщепление в F<sub>2</sub> 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	1) неполное доминирование
б) доминантный признак в фенотипе гетерозигот выражен слабее, чем у доминантных гомозигот	2) полное доминирование
в) у гетерозигот проявляются признаки обоих гомозиготных родителей	3) кодоминирование
г) доминантный признак в фенотипе гетерозигот выражен сильнее, чем у доминантных гомозигот	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	1) хромосомные
б) обмен генами между негомологичными хромосомами	2) генные
в) увеличение или уменьшение числа хромосом в кариотипе	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 заданий в тестовой форме для рубежного контроля:

1. **ВЫДЕЛИТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА КРУГЛЫХ ЧЕРВЕЙ**
  - а) отсутствует
  - б) видоизменённые метанефридии
  - в) метанефридиального типа
  - г) протонефридиального типа
2. **КИСЛОРОД, T=24-26°C, ВЫСОКАЯ ВЛАЖНОСТЬ, 4 НЕДЕЛИ – УСЛОВИЯ СОЗРЕВАНИЯ ЛИЧИНКИ**
  - а) ришты и аскариды
  - б) острицы и анкилостомы
  - в) аскариды и власоглава
  - г) власоглава и некатора
3. **ПО СПОСОБУ ЗАРАЖЕНИЯ КЛЕЩЕВОЙ ВОЗВРАТНЫЙ ТИФ ОТНОСИТСЯ К ИНВАЗИЯМ**
  - а) пищевым
  - б) факультативно-трансмиссивным
  - в) облигатно-трансмиссивным
  - г) контактными
4. **ОСОБЕННОСТИ СТРОЕНИЯ ИМАГО ИКСОДОВОГО КЛЕЩА**

- а) 3 пары конечностей, нет стигм и полового отверстия
  - б) 3 пары конечностей, есть стигмы, нет полового отверстия
  - в) 4 пары конечностей, нет стигм и полового отверстия
  - г) 4 пары конечностей, стигмы, половое отверстие
5. Личинка комара CULEX
- а) имеет дыхательный сифон
  - б) не имеет сифона
  - в) имеет форму запятой
  - г) 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. Вегетативная форма и циста. 4. Тип Protozoa, класс Flagellata, отряд Polymastigina, род *Lambliа*, вид *Lambliа 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:

10 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.

9-8 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 с незначительным использованием конспекта. На последнем слайде презентации не представлен перечень используемой литературы и других источников информации.

7-6 баллов – тема раскрыта, материал по выбранной проблеме подобран. Устное выступление по написанному тексту с незначительными вставками свободной речи. Презентация недостаточно полно иллюстрирует представленный материал.

5-4 балла – тема раскрыта, но материал нелогично изложен, имеются погрешности, студент использовал только основную литературу, выступление по написанному тексту, презентация не усиливает восприятие материала.

3-2 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.

Текущий и рубежный контроль успеваемости осуществляется 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 политенных 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 (экзамен)**

Промежуточная аттестация (экзамен) проводится в летнюю сессию второго семестра после завершения изучения дисциплины «Биология». 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).

Повышение 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 биосинтеза белка у эукариот**
  - 1) про-мРНК
  - 2) полипептид
  - 3) активный белок
  - 4) мРНК
3. **НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ПРИ ДЕФИЦИТЕ ФЕРМЕНТА КИСЛАЯ  $\alpha$ -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

- 1) высокогорной зоны
- 2) аридной зоны
- 3) арктической зоны
- 4) континентальной зоны 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 гена 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 аутосомно-доминантно, 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, нефильТРованную 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 трихинелёзное 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 мариТЫ 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 лёгочной 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 – Nematelminthes, 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 лимонобразной формы, желтовато цвета, с бесцветными, прозрачными пробочками на полюсах. Яйца каких гельминтов обнаружены у школьников? Напишите их латинские названия. Какие заболевание 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 презоцитарной 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 реше-

ние 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 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:**

Основная литература:

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, 2023. - 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 : 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-ВЮ-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

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

4. Биология с основами медицинской генетики: Методические указания к практическим занятиям для студентов, обучающихся по специальности «Клиническая психология».

5. Биология с основами медицинской генетики: Задания в тестовой форме для студентов, обучающихся по специальности «Клиническая психология».

6. Биология с основами медицинской генетики. Модуль Генетика. Модуль Медицинская паразитология: сборник ситуационных задач для студентов, обучающихся по специальности «Клиническая психология».

##### **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>);

Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации // <https://minzdrav.gov.ru/>;

Российское образование. Федеральный образовательный портал. // <http://www.edu.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:**

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 3KL»

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](http://www.studmedlib.ru/));

2. Справочно-информационная система MedBaseGeotar ([mbasegeotar.ru](http://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**

### **МЕТОДЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**Цель занятия:** изучить особенности человека как генетического объекта; сущность основных методов диагностики наследственных заболеваний человека, показания их применения, типы наследования у человека и их характеристику.

#### **КОНТРОЛЬНЫЕ ЗАДАНИЯ ПО ТЕМЕ ЗАНЯТИЯ**

1. Объект и задачи, медицинской генетики. Характеристика человека как объекта медицинской генетики.
2. Заболевания наследственные и профессиональные, их отличия. Фенокопии и генокопии.
3. Методы медицинской генетики: диагностические, вспомогательно-диагностические и научного значения.
4. Цитогенетические методы: сущность, задачи и показания к применению.
5. Биохимические методы: сущность, задачи, показания к применению. Задачи и сущность иммунологического метода.
6. Молекулярно-генетический метод, его использование в медицинской генетике.
7. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Амниоцентез.
8. Метод дерматоглифики и его значение.
9. Близнецовый метод. Сущность метода и цели.
10. Метод моделирования наследственных заболеваний, объекты изучения, задачи.
11. Популяционно-статистический метод, его цели.
12. Метод генеалогического анализа, цели, задачи и этапы проведения.
13. Типы моногенного наследования у человека.
14. Определение и характеристика аутосомно-доминантного типа наследования, примеры болезней.
15. Определение и характеристика аутосомно-рецессивного типа наследования, примеры болезней.

#### **МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ВЫПОЛНЕНИЮ ПРАКТИЧЕСКОЙ РАБОТЫ**

##### **1. Изучите самостоятельно приготовленные препараты.**

*Половой X хроматин в клетках эпителия полости рта (ок. 7, об. 40).*

Ватной палочкой сделайте соскоб со слизистой оболочки внутренней поверхности щеки и перенести его на предметное стекло. Нанесите на препарат 1-2 капли краски и накройте покровным стеклом. На большом увеличении микроскопа найдите клетки эпителия, которые имеют полигональную форму и содержат одно ядро. Около кариолеммы ядра выявляется плотная, небольшая глыбка хроматина, имеющая форму треугольника или овала (тельце Барра), которая

представляет собой гетерохроматизированную X хромосому. Клетки женщин в норме содержат 1 тельце Барра, в норме в клетках мужчин тельце Барра не выявляется.

## 2. Проанализируйте дактило- и пальмограмму.

Рассмотрите папиллярные линии на своей ладони и подушечках пальцев. Если рисунок плохо различим, ладонь можно натереть мелом.

Изучите папиллярный узор на подушечках пальцев. Отпечаток этого узора называется *дактилограммой*. Определите тип папиллярных узоров на каждом пальце (А – дуга, L – петля, W – завиток).

Изучите свой ладонный рисунок. Его отпечаток называется *пальмограммой*. Найдите и отметьте пальцевые трирадиусы (a, b, c, d) и главный ладонный трирадиус (t). Трирадиус образуется папиллярными линиями трех разных направлений. Соединив трирадиусы «a» и «t», «t» и «d», получите главный ладонный угол «atd». Измерьте его величину с помощью транспортира.

Изучите флексорный (сгибательный) рельеф ладони. Найдите три главных борозды: большого пальца – Б, косую – К, поперечную – П. Отметьте наличие или отсутствие четырехпальцевой борозды.

Обведите контуры ладони. На схеме отметьте положение главных борозд, трирадиусов и главного ладонного угла; обозначьте номера пальцев и соответствующий им папиллярный узор. Вложите схему в рабочую тетрадь.

## 3. Составьте и проанализируйте родословные по основным типам наследования у человека.

Составление родословных проводится в три этапа.

I. Сбор сведений о наличии или отсутствии болезни у родственников пробанда и составление легенды о каждом из них.

II. Составление общей легенды и графическое изображение родословной.

III. Анализ родословной и решение клинико-генеалогических задач.

I. Сбор сведений производится в результате анкетирования (опрос) или личного обследования родственников двух-трех поколений с использованием в основном цитогенетических, биохимических, иммунологических методов. При этом у всех родственников регистрируются: фамилия (в том числе девичья, так как позволяет выявить родственные браки), возраст, пол, место рождения, предыдущие браки, степень родства с пробандом, внебрачные дети, рождение близнецов, возраст и причины смерти. При сборе сведений необходимо учитывать возможные профессиональные заболевания, условия быта, вредные привычки. Анализируя эти данные, можно исключить фенкопии, так как однотипные средовые факторы могут быть причиной семейных, но ненаследственных заболеваний. Кроме того, учитывается количество беременностей, их течение и исход (доношенные, недоношенные дети, выкидыши, мертворождения). Полученные данные позволяют установить, является ли врожденное заболевание наследственным или ненаследственным (влияние тератогенов, болезней женщины во время беременности).

II. Графическое изображение родословной. Схему начинают рисовать с пробанда. Вначале символами изображают родственников матери, затем – отца. Каждое поколение помещают на одной горизонтальной линии, помечая ее римской цифрой. Членов поколения обозначают арабскими цифрами по порядку их рождения.

III. Анализ родословной. Для определения типа наследования воспользуйтесь алгоритмом из сборника задач.

## 4. Ознакомьтесь с таблицей.

**Сведения о конкордантности моно- и дизиготных близнецов по ряду нормальных признаков и заболеваний**

Признак – болезнь	Конкордантность в %	
	Монозиготные близнецы	Дизиготные близнецы
Цвет глаз, волос, кожи	100	29
Пол	100	50
Группа крови – АВ0 (H)	100	20
Расщелина верхней губы	33	5
Врожденный вывих бедра	41	3

Бронхиальная астма	47	24
Сахарный диабет	65	18
Ревматизм	67	23
Туберкулез	37	15
Корь	98	94

**5. Решите ситуационные задачи по теме занятия из сборника, решение оформите в рабочей тетради.**

#### **УЧЕБНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКАЯ РАБОТА**

##### ***Темы рефератов***

1. Генетическая паспортизация.
2. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

#### **VI. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Приложение № 2

#### **VII. 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 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.

#### **VIII. Сведения об обновлении рабочей программы дисциплины**

Представлены в Приложении № 3

**Фонд оценочных средств  
для проверки сформированности компетенций (части компетенций)  
при промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины**

**УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий**

**Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИД<sub>УК-1.1</sub>. Способен использовать методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа, может получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта.**

Примеры заданий в тестовой форме:

*Выберите один правильный ответ.*

1. ПЕРЕМЕЩЕНИЕ УЧАСТКА ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ НА НЕГОМОЛОГИЧНУЮ - ЭТО
  1. делеция
  2. транслокация
  3. инверсия
  4. дупликация
2. БОЛЕЗНИ, ФЕНОТИПИЧЕСКИ СХОДНЫЕ С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ
  - 1) фенкопии
  - 2) генокопии
  - 3) гомозиготные
  - 4) доминантные
3. НАЗВАНИЕ БОЛЕЗНИ ПРИ КАРИОТИПЕ 47,18+
  - 1) синдром Эдвардса
  - 2) серповидноклеточная анемия
  - 3) синдром Тей-Сакса
  - 4) гликогеноз
4. КЛИНИЧЕСКИЕ ФОРМЫ ТОКСОПЛАЗМОЗА
  - 1) врожденный, инфекционный
  - 2) приобретенный, инфекционный
  - 3) врожденный, приобретенный
  - 4) приобретенный, трансмиссивный
5. ФИЛОНТОГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ГОЛОВНОГО МОЗГА ЧЕЛОВЕКА
  - 1) тетрада Фалло, гидроцефалия
  - 2) отсутствие полушарий, синдром Лебера
  - 3) отсутствие полушарий, энцефалит
  - 4) отсутствие полушарий или их дифференцировки

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

Критерии оценки тестового контроля:

2 балла – 5 верных ответов

1 балл – 4 верных ответа

0 баллов – 0-3 верных ответа

Примеры контрольных вопросов для собеседования:

1. Понятие генома, его структурные компоненты, характеристика. Структура ядерного и митохондриального генома человека.
2. Понятие транскриптома. Особенности строения транскриптома прокариот.
3. Этапы экспрессии генов у прокариот.

4. Особенности строения транскриптона эукариот. Характеристика кодирующей и некодирующей ДНК.
5. Этапы экспрессии генов у эукариот. Альтернативный сплайсинг.

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. Гипертрихоз наследуется голландически, а полидактилия аутомно-доминантно. 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%.

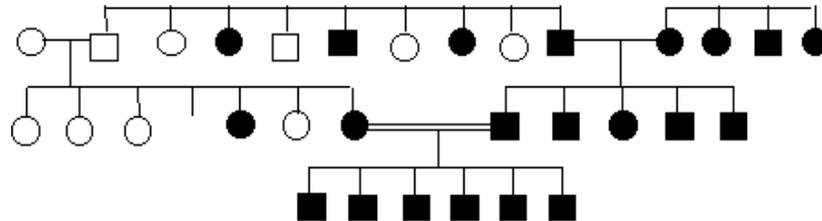
1) Если мать гомозиготна по признаку полидактилии:

- 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.

2. Определите тип наследования признака и, где возможно, определите по данному признаку генотип членов родословной.



Эталон ответа. Тип наследования аутомно-рецессивный. Признак наследуется по горизонтали (у здоровых родителей появляются больные дети). Соответствующий ген локализуется в аутосоме, т.к. болеют и мужчины, и женщины примерно в равной вероятности; у больной женщины отец здоров. Генотипы больных – aa, генотипы здоровых – AA, Aa.

3. При диагностике каких гельминтозов проводится исследование мочи; мокроты; биоптатов мышц; используются иммунологические методы исследования?

Эталон ответа. Моча исследуется при урогенитальном шистозоматозе (обнаружение яиц); мокрота – при парагонимозе (обнаружение яиц), при аскаридозе (обнаружение личинок), при анкилостомидозе (обнаружение личинок). Биоптаты мышц исследуются при трихинеллезе (обнаружение капсул с личинками). Иммунологические методы используют при цистицеркозе, эхинококкозе, парагонимозе и др.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

- 5 баллов – полный и правильный ответ на все вопросы ситуационной задачи (100%), с широким привлечением сведений из базовой, основной и дополнительной литературы.
- 4 балла – правильный, но не очень подробный, с незначительными погрешностями ответ на все поставленные вопросы (100%), с опорой на сведения из базовой и основной литературы.

3 балла – правильное решение задачи, но ответ не на все поставленные вопросы (70-89%), с опусканием деталей, негрубыми ошибками, с опорой на сведения только из базовой литературы.

2 балла – правильное решение отдельных фрагментов задачи, ответ не на все поставленные вопросы, с ошибками, с использованием сведений только из базовой литературы.

1 балл – ответ содержит единичные фрагменты знаний, нет решения задачи в целом.

0 баллов – нет решения задачи, дан неправильный ответ; ответ не на поставленные в задаче вопросы.

### **ОПК-1. Способен осуществлять научное исследование в сфере профессиональной деятельности на основе современной методологии.**

**Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИД опк-1.1 Может использовать основные принципы, правила и этико-деонтологические нормы проведения психодиагностического исследования в клинике, в консультативной и экспертной практике, а также подбирать адекватные цели и задачи исследования методики, может применять навыки математико-статистической обработки, анализа, обобщения и интерпретации полученных данных.**

Примеры заданий в тестовой форме:

1. Измеряемая малая аномалия развития – это:

- 1) четырехпальцевая складка;
- 2) брахидактилия;
- 3) предушные фистулы;
- 4) рост 156 см;
- 5) гетерохромия.

2. Изучением проявления генов на фенотипическом уровне занимается:

- 1) общая семиотика;
- 2) частная семиотика;
- 3) феногенетика;
- 4) медицинская генетика;
- 5) молекулярная генетика.

3. В клинической генетике под фенотипом понимают совокупность:

- 1) морфологических, физиологических, биохимических и генетических признаков;
- 2) внешних патологически измененных признаков;
- 3) любых внешних признаков индивидуума.

4. Классификацией симптомов генетических заболеваний занимается:

- 1) общая семиотика;
- 2) частная семиотика;
- 3) теоретическая семиотика.

5. Патологический фенотип – это:

- 1) совокупность любых симптомов;
- 2) синдром;
- 3) набор только больших (определяющих) симптомов;
- 4) набор симптомов, обязательно включающий патогномичный признак.

6. «Сахарная голова» – это:

- 1) скафоцефалия;
- 2) акроцефалия;
- 3) оксицефалия;
- 4) гаргоилизм;
- 5) сфеноцефалия.

7. Неслучайное сочетание нескольких аномалий развития у двух или более индивидов носит название:

- 1) синдром;
- 2) тератогеном;
- 3) ассоциация.

8. Характеристикой пробанда или его sibсов занимается:

- 1) общая семиотика;
- 2) частная семиотика;

- 3) фенотипика;
  - 4) медицинская генетика;
  - 5) молекулярная генетика.
9. Носители женщины, больны мужчины, это –

- 1) AD;
- 2) AR;
- 3) XD;
- 4) XR;
- 5) Y.

10. Ненормальная организация клеток в структуре тканей называется:

- 1) артрогрипоз;
- 2) мальформация;
- 3) дизрупция;
- 4) дисплазия.

Эталоны ответов:

1)2; 2)3;3)1;4)2;5)1;6)3;7)3;8)1;9)4;10)4.

Критерии оценки тестового контроля:

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

Примеры контрольных вопросов для собеседования:

1. Ген, геном, генотип, фенотип.
2. Классификация наследственных заболеваний.
3. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
4. Предективная медицина. Протеомный анализ.
5. Фармакогенетика

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. Какой материал необходимо взять у больного для диагностики: - лямблиоза, - висцерального лейшманиоза, - малярии, - африканского трипаносомоза, - урогенитального трихомоноза?  
Эталон ответа. Для диагностики лямблиоза исследуют фекалии и дуоденальное содержимое (для обнаружения цист и вегетативных форм); висцерального лейшманиоза - биоптаты лимфатических узлов, костного мозга из грудины (для обнаружения лейшманиальных форм); малярии – кровь (для обнаружения шизонтов, меризоитов, микро- и макрогаметоцитов); африканского трипаносомоза – кровь, спинномозговую жидкость (для обнаружения трипаносомных форм); урогенитально-го трихомоноза – выделения из мочеполовых путей (для обнаружения вегетативных форм).

2. Около 20% новорожденных погибают в первые дни жизни из-за врождённых пороков развития, которые возникают вследствие структурных нарушений в перинатальном периоде. Назовите критические периоды в онтогенезе человека.

Совпадают ли критические периоды различных органов друг с другом по времени?

Объясните причину возникновения атавистических пороков, приведите примеры.

Эталон ответа. В онтогенезе человека выделяют несколько критических периодов: предимплантационный и имплантационный, гисто- и органогенеза и плацентации, перинатальный, новорожденности, пубертатный, климактерический. Критические периоды различных органов не совпадают друг с другом по времени. У каждого органа есть свой критический период, во время

которого его развитие может быть нарушено. Чувствительность органов к повреждающим факторам зависит от стадии эмбриогенеза. Один и тот же порок может быть вызван в результате воздействия разных повреждающих факторов. В том случае, если в ходе эмбриогенеза повторяются стадии филогенетического развития, могут возникать атавистические пороки развития, когда в строении органов проявляются черты предковых форм, например, расщелина твердого нёба, несращение дуг позвонков, аномальное расположение сердца, почки, семенников и др.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

5 баллов – полный и правильный ответ на все вопросы ситуационной задачи (100%), с широким привлечением сведений из базовой, основной и дополнительной литературы.

4 балла – правильный, но не очень подробный, с незначительными погрешностями ответ на все поставленные вопросы (100%), с опорой на сведения из базовой и основной литературы.

3 балла – правильное решение задачи, но ответ не на все поставленные вопросы (70-89%), с опусканием деталей, негрубыми ошибками, с опорой на сведения только из базовой литературы.

2 балла – правильное решение отдельных фрагментов задачи, ответ не на все поставленные вопросы, с ошибками, с использованием сведений только из базовой литературы.

1 балл – ответ содержит единичные фрагменты знаний, нет решения задачи в целом.

0 баллов – нет решения задачи, дан неправильный ответ; ответ не на поставленные в задаче вопросы.

Примеры практических навыков:

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 политенных 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.

Примеры рекомендаций к приобретению практических навыков:

1. Проанализируйте идиограмму больного с хромосомным заболеванием. Рассмотрите полученные кариограммы человека. Определите характер хромосомных изменений. Дайте название болезни, результаты анализа занесите в таблицу в рабочей тетради.

2. Проведите определение в группе среди студентов носителей доминантного гена (Т), позволяющего ощущать вкус фенилтиокарбамида (ФТК). Каждый студент помещает на язык полоску фильтровальной бумаги, смоченную в 1,3%-ном растворе ФТК. Чувствующие горький вкус этого соединения являются носителями гена Т. Пользуясь законом Харди-Вайнберга, подсчитайте частоты аллелей и генотипов ТТ, Тt, tt.  $p + q = 1$ ;  $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$ , где  $p$  – частота доминантного аллеля (Т),  $q$  – частота рецессивного аллеля (t),  $p^2$  – частота доминантных гомозигот (ТТ),  $q^2$  – частота рецессивных гомозигот (tt),  $2pq$  – частота гетерозигот (Тt). С целью характеристики конкретных генотипов отдельных лиц проведите определение порога чувствительности к ФТК в группе студентов, ощущающих вкус этого соединения. Студенты, ощущающие вкус ФТК, должны попробовать фильтровальные полоски, смоченные ФТК разной концентрации, начиная с минимальной. В каждом случае определяется порог чувствительности, соответствующий номеру пробирки, с

которой начинается ощущение горького вкуса. Постройте в рабочей тетради график частоты встречаемости (К) студентов с разным порогом чувствительности к ФТК (Р).

$$K = \frac{n_1}{n} \cdot 100\%$$

где  $n_1$  – количество ощущающих вкус ФТК в данном разведении,

$n$  – количество ощущающих вкус исходного раствора.

3. Изучите и зарисуйте готовые микропрепараты личинки трихины в мышцах (ок. 7, об. 8). Рассмотрите под микроскопом кусочек мышцы животного, пораженного трихинеллёзом. Вы увидите мышечные волокна (розово-красного цвета) с характерной поперечной исчерченностью. Среди них располагаются капсулы с личинками трихины. Капсулы имеют овальную форму, некоторые по форме напоминают лимон. В полости капсулы можно увидеть свёрнутую личинку. Иногда в капсуле не одна, а две личинки. Зарисуйте капсулу со спирально закрученной личинкой. Сделайте обозначения: мышечное волокно, капсула, личинка. Напишите систематическое положение паразита.

Критерии оценки выполнения 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.

**Справка**  
о материально-техническом обеспечении рабочей программы дисциплины  
**Биология с основами медицинской генетики**

№ п/п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащённость специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
1.	Учебная аудитория № 419 (№1) для проведения лекционных и семинарских занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.	Посадочных мест, оснащённых учебной мебелью - 30. Выход в Интернет. Ноутбук. Мультимедиа-проектор. Доска – 1 шт., микроскопы, тематические стенды.
2.	Учебная аудитория № 59 (компьютерный класс) для самостоятельной работы	Посадочных мест, оснащённых учебной мебелью – 40, Компьютеров - 40 Персональные компьютеры объединены в локальную сеть с выходом в Интернет и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета.

**Лист регистрации изменений и дополнений  
в рабочую программу дисциплины  
Биология с основами медицинской генетики**

---

для студентов 1 курса,

специальность: Клиническая психология  
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.				