

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования

**«Тверской государственный медицинский университет»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной работе,  
Председатель ЦКМС



Мурашова Л.А.  
«28» августа 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**«ОП.04.ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

специальность

34.02.01 Сестринское дело

среднее профессиональное образование

форма обучения

очная

Тверь, 2023

**I. Внешняя рецензия** дана зав. кафедрой биологии ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России, д.б.н., проф. Баковецкой О.В. «5» июня 2023 г.

**Рабочая программа разработана** на кафедре биологии

**Разработчики рабочей программы:** д.б.н., проф. Петрова М.Б., к.б.н., доц.

Харитонов Е.А.

**Рабочая программа рекомендована к утверждению** на заседании центрального

координационно-методического совета «28» августа 2023 г. (протокол №1)

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 сестринское дело, с учётом рекомендаций примерной образовательной программы.

**СОДЕРЖАНИЕ**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14

## 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

### 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03.

### 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР <sup>1</sup>	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9	<ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико - генетическому консультированию.</li> </ul>

<sup>1</sup> Приведены коды личностных результатов реализации программы воспитания с учетом особенностей профессии/специальности в соответствии с Приложением 2ООП СПО.

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ****2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>	<b>45</b>
в т. ч.:	
теоретическое обучение	14
практические занятия	21
самостоятельная работа	10
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Самостоятельная работа в часах	Коды компетенций и личностных результатов <sup>1</sup> , формированию которых способствует элемент программы
1	2	3		4
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>10</b>	<b>3</b>	
<b>Тема 1.1. Цитологические основы наследственности</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.</p> <p>2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки</p> <p>3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки</p> <p>4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».</p> <p>5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.</p>	4		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>			

	<p><b>Практическое занятие № 1</b></p> <p>Основные типы деления эукариотической клетки.</p> <p>Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления.</p>	2	1	
	<p><b>Практическое занятие № 2</b></p> <p>Гаметогенез.</p> <p>Гаметогенез, его виды. Овогенез, сперматогенез.</p> <p>Особенности гаметогенеза у человека.</p>	2	1	
<b>Тема 1.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2		
<b>Биохимические основы наследственности</b>	<p>1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p> <p>2.Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.</p> <p>4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.</p> <p>5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов.</p>	2		<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,  ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3.,  ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9</p>

	6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.			
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>			
	<b>Практическое занятие № 3</b> Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	1	
<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b>		<b>10</b>	<b>3</b>	
<b>Тема 2.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4		
<b>Типы наследования признаков</b>	1. Законы наследования Г.Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов. 5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.	2		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9



	7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора			
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>			
	<b>Практическое занятие № 4</b> Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач.	2	1	
	<b>Практическое занятие № 5</b> Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	2	1	
<b>Тема 2.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>			
<b>Виды изменчивости.</b> <b>Мутагенез.</b>	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>			
	<b>Практическое занятие № 6</b> Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Характеристика генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими материалами.	2	1	
<b>Раздел 3. Наследственность и изменчивость человека</b>		<b>8</b>	<b>2</b>	
<b>Тема 3.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2		

<b>Методы изучения наследственности и изменчивости</b>	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>			
	<b>Практические занятия № 7</b> Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.	2	1	
	<b>Практические занятия № 8</b> Цитогенетический метод. Кариотипирование. Определение полового хроматина. Близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический методы.	2	1	
<b>Раздел 4. Наследственность и патология</b>		<b>9</b>	<b>2</b>	
<b>Тема 4.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4		
<b>Наследственные болезни и их классификация</b>	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.	2		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9

	<p>3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.</p> <p>4.Мультифакторные заболевания.</p> <p>5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.</p>			
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	4		
	<p><b>Практическое занятие № 9</b></p> <p>Изучение генных заболеваний.</p> <p>Причины возникновения и механизмы развития генных заболеваний.</p> <p>Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.</p>	2	1	
	<p><b>Практическое занятие № 10</b></p> <p>Изучение хромосомных заболеваний.</p> <p>Причины возникновения и механизмы развития хромосомных заболеваний.</p> <p>Клинические проявления хромосомных болезней.</p>	2	1	
<b>Тема 4.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2		

<b>Медико-генетическое консультирование</b>	1. Виды профилактики наследственных заболеваний. 2. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	2		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
<b>Тема 5. Итоговое занятие</b>	<b>Промежуточная аттестация (диф.зачет)</b>	1		
<b>Всего:</b>		35/21	10	

<sup>1</sup>В соответствии с Приложением БОП

### **2.3. Самостоятельная работа включает:**

тщательную подготовку к текущим занятиям; самостоятельное решение ситуационных задач по классической и медицинской генетике; оформление рабочей тетради (заполнение таблиц, оформление решенных задач, оформление рисунков и схем в случае, если студент не успел это сделать на занятии); работу с дополнительной литературой, научной информацией; поиск материала по теме реферата, написание и оформление реферата, подготовку устного сообщения и презентации к нему.

## **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

### **Кабинет «Генетики с основами медицинской генетики»**

для проведения лекционных и семинарских занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации (учебная аудитория №423, 33,2 кв.м., по тех.паспорту №57, Теоретический корпус).

Рабочее место преподавателя.

Посадочных мест, оснащённых учебной мебелью - 30.

Доска классная.

Экран.

Стенд информационный.

Набор таблиц по общей и медицинской генетике (по темам).

Набор таблиц «Хромосомные синдромы».

Схемы родословных различных типов наследования.

Компьютерная техника (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка.

### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе.

#### **3.2.1. Основные электронные издания**

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / Акуленко Л.В., Угаров И.В. ; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Аругюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. Режим доступа: <http://client.studmedlib.ru/book/ISBN9785970418321.html>

2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL :<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>  
2:<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

### 3.2.2. Дополнительные источники

1. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL
2. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. Режим доступа: <http://client.studmedlib.ru/book/ISBN9785970459799.html>

## 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

### 4.1. Фонд оценочных средств для контроля уровня сформированности компетенций

С целью сформированности компетенций (ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.) для текущего и рубежного контроля используются задания в тестовой форме, контрольные вопросы для письменного контроля или собеседования и ситуационные задачи, а для промежуточной аттестации (дифф.зачета) – задания в тестовой форме и ситуационные задачи.

#### 4.1.1 Оценочные средства для текущего и рубежного контроля

##### Примеры заданий в тестовой форме:

*Выберите один правильный ответ*

#### 1. ЭТАПЫ СИНТЕЗА БЕЛКА У ПРОКАРИОТ

- 1) транскрипция и трансляция
- 2) трансляция и процессинг
- 3) транскрипция и редупликация
- 4) процессинг и транскрипция

#### 2. СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ВНЕШНИХ И ВНУТРЕННИХ ПРИЗНАКОВ ОРГАНИЗМА

- 1) фенотип
- 2) генотип
- 3) геном
- 4) генетическая система

#### 3. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ КРИСС-КРОСС: ГЕН ПЕРЕДАЕТСЯ ОТ

- 1) матери дочерям
- 2) матери сыновьям

- 3) отца сыновьям
- 4) отца дочерям и сыновьям

#### 4. ГЕННЫЕ МУТАЦИИ – ЭТО ИЗМЕНЕНИЕ

- 1) структуры гена
- 2) структуры хромосомы
- 3) числа гоносом
- 4) числа аутосом

#### 5. ФИЗИЧЕСКИЕ МУТАГЕНЫ

- 1) пестициды и гербициды
- 2) органические и неорганические вещества
- 3) радиоактивное и рентгеновские излучение
- 4) бактерии и вирусы

#### 6. МЕТОД КАРИОТИПИРОВАНИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ

- 1) генных
- 2) хромосомных
- 3) молекулярных
- 4) ненаследственных

#### 7. МЕТОД ДИАГНОСТИКИ ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- 1) биохимический
- 2) близнецовый
- 3) моделирования
- 4) цитогенетический

#### 8. ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ОТСУТСТВУЕТ ФЕРМЕНТ

- 1) гексозаминидаза
- 2) кодаза
- 3) лактаза
- 4) фенилаланингидроксилаза

#### 9. НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ВЫЗВАННОЕ ДЕФИЦИТОМ ФЕРМЕНТА КИСЛАЯ $\alpha$ -ГЛИКОЗИДАЗА

- 1) галактоземия
- 2) болезнь Тей-Сакса
- 3) гликогеноз
- 4) болезнь Шерешевского-Тернера

#### 10. НАЗВАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИ КАРИОТИПЕ 45,X0

- 1) серповидноклеточная анемия
- 2) синдром Шерешевского-Тернера
- 3) гликогеноз
- 4) синдром Дауна

Эталоны ответов: 1-1);2-1);3-2);4-1); 5-3); 6.-2); 7-1); 8-4); 9-3); 10-2)..

#### Критерии оценки тестового контроля:

- 1 балл – 1 верный ответ
- 0 баллов – нет верного ответа

#### Примеры вопросов для собеседования и письменного контроля:

1. Биологическое значение и генетический смысл мейоза.
2. Генетические процессы, происходящие при оплодотворении.
3. Классификация генов, характеристика групп генов.
4. Понятие о мультифакторных заболеваниях человека, особенности их прогнозирования, примеры.
5. Цитогенетический метод медицинской генетики: определение, задачи, виды, материал и этапы исследования, результаты, показания к применению.
6. Генные заболевания, классификация, характеристика групп, примеры.
7. Галактоземия: первичный генетический и ферментативный дефект. Фенотип больных, тип наследования, диагностика, возможная коррекция.
8. Трисомии по гоносомам. Синдром Клайнфельтера: механизм формирования кариотипа, характеристика фенотипа, фенокопии, методы лабораторной диагностики, результат, коррекция.
9. Синдромы Патау, Эдвардса, Дауна: механизм формирования кариотипа, характеристика фенотипа, методы лабораторной диагностики, результат, коррекция.
10. Медико-генетическое консультирование: виды, их характеристика. Роль медико-генетических консультаций в профилактике наследственных болезней.

#### **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:**

Задача 1. С какой последовательности аминокислот начинается белок, если он закодирован следующей последовательностью нуклеотидов: АЦГЦЦАТГГЦЦГГТ. Каким станет начало цепочки аминокислот синтезируемого белка, если под влиянием облучения седьмой нуклеотид удален из молекулы ДНК?



**Эталон ответа.** По принципу комплементарности находим строение участка молекулы мРНК, образующейся на данном отрезке молекулы ДНК: УГЦГГГУАЦГГЦЦА. Затем обращаемся к генетическому коду наследственности и для каждого триплета нуклеотидов, начиная с первого, находим и выписываем соответствующую ему аминокислоту: цистеин – глицин – тирозин – аргинин – пролин. Дополнительный вопрос представляет собой самостоятельную задачу: надо вычеркнуть из данной последовательности указанный нуклеотид и заново определить последовательность мРНК и белка.

Задача 2. Миоплегия наследуется как доминантный признак. Какое потомство можно ожидать, если отец болен и гетерозиготен по данному признаку, а мать здорова?

**Эталон ответа.** Развитие анализируемого признака определяется одной парой аллельных генов. Ген миоплегии – доминантный (обозначим буквой **A**), ген развития нормального признака – рецессивный (**a**). По условию задачи мать здорова, следовательно, ее генотип – **aa**. Отец болен и гетерозиготен по данному признаку, следовательно, его генотип – **Aa**. В мейозе гаметогенеза у матери образуется один тип гамет с геном **a**, у отца два типа гамет: с геном **A** и **a**. При слиянии гамет получаем возможные варианты, генотипов потомства.

P:    **aa**    x    **Aa**

G:    (**a**)            (**A**) (**a**)

F<sub>1</sub>: **Aa, aa**

Таким образом, в потомстве F<sub>1</sub> с равной вероятностью могут появиться дети, страдающие миоплегией (генотип **Aa**) и здоровые (генотип **aa**). Вероятность определяется в процентах.

Задача 3. У человека катаракта и эллиптоцитоз (одна из форм анемии) наследуются сцеплено как аутосомные доминантные признаки. Напишите возможные фенотипы и генотипы потомства от брака мужчины, больного эллиптоцитозом и катарактой, гетерозиготного по этим генам, и здоровой женщины при условии: а) кроссинговер отсутствует, б) кроссинговер имеет место.

**Эталон ответа.** Гены, локализованные в одной хромосоме, образуют группу сцепления, наследуются совместно, и поэтому у дигетерозиготы образуется два варианта гамет при отсутствии кроссинговера и четыре варианта гамет при его наличии. Число разных типов гамет будет зависеть от расстояния между анализируемыми генами. Некроссоверных гамет обычно образуется гораздо больше, чем кроссоверных.

Задача 4. У здоровых родителей родился мальчик, больной дальтонизмом. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением, если ген дальтонизма рецессивен и локализован в негомологичном районе X хромосомы?

**Эталон ответа.** В схеме записи генотипа гены, локализованные в половых хромосомах, приписываются в виде индекса к гоносоме. Рецессивные признаки, гены которых локализованы в негомологичном районе X хромосомы, проявляются в фенотипе у женщин только при гомозиготном генотипе ( $X^aX^a$ ). У мужчин в Y хромосоме соответствующего аллеля нет, поэтому, признак проявляется в фенотипе при гемизиготном генотипе ( $X^aY$ ). Фенотипически здоровая женщина, имеющая больного дальтонизмом сына, должна быть гетерозиготой ( $X^AX^a$ ). Генотип здорового мужчины –  $X^AY$ .

P:  $X^AX^a \times X^AY$

G: ( $X^A$ ) ( $X^a$ ) ( $X^A$ ) (Y)

F<sub>1</sub>:  $X^AX^A$ ;  $X^AX^a$ ;  $X^AY$ ;  $X^aY$  – больной мальчик.

Болезнь дальтонизмом у таких родителей могут только мальчики, вероятность их рождения составляет 25%. Все девочки фенотипически здоровы, но половина из них носительницы гена дальтонизма.

Задача 5. Одна из форм цистинурии наследуется как рецессивный аутосомный признак. У рецессивных гомозигот наблюдается образование цистиновых камней в почках, у гетерозигот – повышенное содержание цистина в моче, доминантные гомозиготы – здоровы. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один супруг страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче.

**Эталон ответа.** По условию задачи доминантный ген «нормы» – А полностью не подавляет рецессивный ген цистинурии, поэтому, генотип супруга, страдающего цистинурией – **aa**, а супруга, имеющего повышенное содержание цистина – **Aa** (генотип здоровых лиц – **AA**). Вероятность рождения детей с повышенным содержанием цистина в моче и страдающих образованием камней почек одинакова: 50% и 50%.

#### **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:**

1. Генетическая паспортизация.
2. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
3. Генная терапия наследственных заболеваний человека.
4. Муковисцидоз, генетические основы возникновения заболевания, успехи лечения.
5. Медико-генетическое консультирование.

#### **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.

#### 4.1.2 Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины (дифф.зачет)

##### Примеры заданий в тестовой форме:

Выберите все правильные ответы:

##### 1. 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  $F_2$  у дигетерозигот 9:3:3:1
- 7) возможен кроссинговер
- 8) расщепление в  $F_2$  у дигетерозигот - 3:1

**Эталон ответа:** 1), 4), 5), 7).

##### 2. 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) риск развития болезни зависит от числа пораженных родственников

**Эталон ответа:** 1), 3), 5).

##### 3. ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПРИ ДИАГНОСТИКЕ КОТОРЫХ ОПРЕДЕЛЯЮТ ПОЛОВОЙ ХРОМАТИН

- 1) Дауна
- 2) Шерешевского-Тернера
- 3) Эдвардса
- 4) Патау
- 5) Клайнфельтера
- 6) Марфана
- 7) трисомия X

Эталон ответа: 2), 5), 7).

#### 4. УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ ВИДОМ И ХАРАКТЕРИСТИКОЙ ВЗАИМОДЕЙСТВУЮЩИХ ГЕНОВ

Характеристика	Вид взаимодействия аллельных генов
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: 2 1 3 4

#### 5. СООТНЕСИТЕ ГРУППЫ МОНОГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ С ПРИМЕРАМИ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Заболевания	Группа моногенных болезней
а) талассемия б) фенилкетонурия в) миопатия г) галактоземия д) болезнь Марфана е) гликогенозы ж) серповидно-клеточная анемия	1) энзимопатии 2) гемоглобинопатии 3) коллагеновые

Эталон ответа: 2 1 3 1 3 1 2

#### Критерии оценки тестового контроля:

95 - 100% верных ответов - **5 баллов**

85 - 94% верных ответов - **4 балла**

75 - 84% верных ответов - **3 балла**

65 - 74% верных ответов - **2 балла**

55 - 64% верных ответов - **1 балл**

0 - 54% верных ответов - **0 баллов**

#### Примеры ситуационных задач:

Задача 1. У человека группа крови определяется тремя аллелями одного гена **A**, **B**, **0**. Лица с генотипом **00** имеют I группу крови, с генотипами **AA** и **A0** – II, с генотипами **BB** и **B0** – III, с генотипом **AB** – IV группу крови (аллель **0** рецессивен по отношению к аллелям **A** и **B**; аллели **A** и **B** – кодоминантны). Какие группы крови возможны у детей, если мать гетерозиготна по II группе крови, а отец – по III группе.

Эталон ответа. Генотип матери – **A0**, генотип отца – **B0**, следовательно, от матери ребенок может получить ген **A** или **0**, а от отца – ген **B** или **0**. Дети могут иметь генотипы всех групп крови **00** (I группа), **A0** (II), **B0** (III) или **AB** (IV). У человека с генотипом **AB** наблюдается кодоминирование, то есть у ребенка проявляются признаки обоих родителей: его эритроциты будут содержать агглютиногены **A** и **B**.

Задача 2. Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные аутосомные признаки, а пятипалость и нормальное зрение - как рецессивные аутосомные признаки. Какова вероятность рождения детей без патологии в семье, где оба родителя болеют, но гетерозиготны по обоим парам генов?

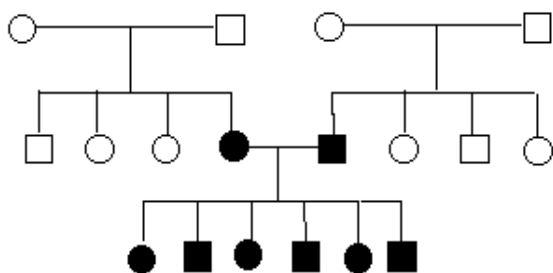
**Эталон ответа:** Согласно закону независимого наследования признаков Г. Менделя, вероятность рождения детей без патологии  $1/16$  (6,25%).

Задача 3. Полидактилия и катаракта определяются доминантными аутосомными генами, соответственно А и В, расположенными на расстоянии 32-х морганид. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам, при этом катаракту он унаследовал от одного родителя, а полидактилию – от другого. Второй супруг имеет нормальный хрусталик и нормальную кисть. Какова вероятность (в %) рождения ребенка с нормальным хрусталиком и нормальной кистью? **Эталон ответа:** Согласно условию задачи расстояние между доминантными генами А и В составляет 32 М, что соответствует 32 % кроссинговера. Следовательно кроссоверные гаметы АВ, аb, а соответственно и кроссоверные генотипы потомков, образуются с частотой  $32\% : 2 = 16\%$ , а некроссоверные гаметы – Ab, aB, а соответственно и некроссоверные генотипы потомков, встречаются с частотой  $(100\% - 32\%) : 2 = 34\%$ . Таким образом, вероятность рождения в семье ребенка с нормальным хрусталиком и нормальной кистью (aabb) составляет 16 %.

Задача 4. Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, а между генами В и С – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов А, В и С, если расстояние между генами А и С равняется 10,3% единиц кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами А и С будет составлять 4,5%?

**Эталон ответа:** По условию задачи расстояние от гена А до гена С (10,3 М) равно сумме расстояний между генами А и В (2,9 М) и генами В и С (7,4 М), следовательно, ген В располагается между генами А и С и расположение генов следующее: А В С. Если бы расстояние от гена А до гена С равнялось разности расстояний между парами генов АВ и ВС ( $4,5 = 7,4 - 2,9$ ), то гены располагались бы в следующей последовательности: А С В. И в этом случае расстояние между крайними генами было бы равно сумме расстояний между промежуточными: АВ = АС + СВ.

Задача 5. Определите тип наследования признака и, где возможно, определите по данному признаку генотип каждой особи, встречающейся в родословной.



**Эталон ответа:** тип наследования признака аутосомно-рецессивный. Генотип больных в родословной – рецессивные гомозиготы, здоровые родители больных детей – гетерозиготны.

#### 4.1.3. Оценка результатов освоения дисциплины

Результаты обучения <sup>1</sup>	Критерии оценки	Методы оценки
<p><i>знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;</li> <li>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</li> </ul>	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач</p> <p>дифференцированный зачет</p>

<p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией в процессе ролевой игры;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии в процессе ролевой игры;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</li> <li>- проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами в процессе ролевой игры.</li> </ul>	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>
---	---	--

1 В ходе оценивания будут учитываться личностные результаты

2

## **5. Методические материалы для обучающихся и преподавателей**

**5.1.** Рабочая программа учебной дисциплины располагает методическими материалами для обучающихся и преподавателей (Приложение 9 ООП СПО).

**5.2.** Методические материалы рабочей программы учебной дисциплины для обучающихся инвалидов и лиц с ОВЗ соответствуют требованиям раздела 8 «Адаптация основной образовательной программы при обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья» ООП СПО.

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам представлен в формах, адаптированных к обучающимся инвалидам и лицам с ОВЗ:

1) для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;

2) для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

3) для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;

4) для лиц с нервно-психическими нарушениями (расстройство аутистического спектра, нарушение психического развития):

- использование текста с иллюстрациями;
- мультимедийные материалы.