

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ АКАДЕМИЯ»



«УТВЕРЖДАЮ»

Проректор по учебной работе

Г.Ю. Нагорная

03 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика

Уровень образовательной программы _____ специалитет _____

Специальность _____ 30.05.03 Медицинская кибернетика _____

Форма обучения _____ очная _____

Срок освоения ОП _____ 6 лет _____

Институт _____ Медицинский _____

Кафедра разработчик РПД Фармакология _____

Выпускающая кафедра _____ Медицинская кибернетика _____

Начальник
учебно-методического управления

Семенова Л.У.

Директор института

Узденов М.Б.

Заведующий выпускающей кафедрой

Боташева Ф.Ю.

Черкесск, 2020 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ.....	3
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ.....	3
3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ.....	4
4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
4.1. Объем дисциплины и виды учебной работы.....	5
4.2. Содержание дисциплины.....	6
4.2.1. Разделы (темы) дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля.....	6
4.2.2. Лекционный курс.....	7
4.2.3. Лабораторный практикум.....	11
4.2.4. Практические занятия.....	11
4.3. Самостоятельная работа обучающегося.....	15
5. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ.....	16
6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ.....	18
7. МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.....	19
7.1. Перечень основной и дополнительной литературы.....	19
7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» Ошибка! Закладка не определена.	
7.3. Информационные технологии..... Ошибка! Закладка не определена.	
8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.....	20
8.1. Требования к аудиториям (помещениям, местам) для проведения занятий.....	20
8.2. Требования к оборудованию рабочих мест преподавателя и обучающихся.....	20
8.3. Требования к специализированному оборудованию.....	21
9. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ.....	22
Комплект тестовых заданий.....	32
Темы рефератов.....	37

Приложение 1. Фонд оценочных средств

Приложение 2. Аннотация рабочей программы

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель – ознакомление с основами и современными достижениями общей и молекулярной генетики как базисом для формирования у них целостного научного биологического мировоззрения и предпосылками для использования полученных знаний в профессиональной деятельности.

Задачи:

- формирование представлений о генетике как фундаментальной науке, изучающей наследственность и изменчивость на разных уровнях организации живых организмов;
- приобретение теоретических знаний и практических навыков по основным разделам генетики;
- формирование базовых представлений о цитологических и молекулярных основах и закономерностях наследственности; типах и молекулярных основах изменчивости генетического материала;
- современном представлении о структуре и типах генов, их матричной активности, типах регуляции генов у прокариот и эукариот; основных подходах изучения генов и геномов;
- формирование представлений о значении приобретенных знаний по генетике для науки и практики (в частности, медицины и селекции); уметь решать задачи по общей, молекулярной и медицинской генетике.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

2.1. Дисциплина «Генетика» относится к базовой части Блока 1 Дисциплины (модули) и имеет тесную связь с другими дисциплинами.

2.2. Ниже приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций дисциплины в соответствии с матрицей компетенций ОП.

Предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций

№ п/п	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины
1	Биология	Микробиология, вирусология
2		Патофизиология
3		Производственная практика (преддипломная практика)

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Планируемые результаты освоения образовательной программы (ОП) – компетенции обучающихся определяются требованиями стандарта по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика и формируются в соответствии с матрицей компетенций ОП

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Наименование компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:
1	2	3	4
1.	ОПК-5	готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	Знать: основные молекулярно-клеточные и генетические понятия и методы при решении профессиональных задач. Шифр З (ОПК-5) -9 Уметь: применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач. Шифр У (ОПК-5) -9 Владеть: навыками использования молекулярно-клеточных и генетических знаний при решении профессиональных задач. Шифр В (ОПК-5) -9

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы		часов	Семестр	
			№4 часов	№5 часов
1		2	3	4
Аудиторная контактная работа (всего)		104	50	54
В том числе:				
Лекции (Л)		34	16	18
Практические занятия (ПЗ)		70	34	36
Лабораторные работы (ЛР)				
Внеаудиторная контактная работа		3,7	1,7	2
В том числе: индивидуальные и групповые консультации		3,7	1,7	2
Самостоятельная работа (СР) (всего)		72	20	52
Работа с лекциями		14	4	10
Подготовка к занятиям (ПЗ)		14	4	10
Реферат		14	4	10
Работа с книжными и электронными источниками		16	4	12
Подготовка к текущему и промежуточному контролю		14	4	10
Промежуточная аттестация	Зачет	3	3	
	в том числе			
	Прием зач., час.	0,3	0,3	
	экзамен (Э)	Э(36)		Э(36)
	в том числе:			
	Прием экз., час.	0,5		0,5
	Консультация, час.	2		2
	СРО, час.	33,5		33,5
ИТОГО: Общая трудоемкость				
	часов	216	72	144
	зач. ед.	6	2	4

4.2. Содержание дисциплины

4.2.1. Разделы (темы) дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела (темы) дисциплины	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)					Формы текущей и промежуточной аттестации
			Л	ЛР	ПЗ	СР	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	4	Раздел 1. Общие вопросы генетики	16		34	20	70	тестовый контроль, контрольные вопросы реферат
2.	4	Внеаудиторная контактная работа					1,7	индивидуальные и групповые консультации
3.	4	Промежуточная аттестация					0,3	Зачет
4.		Итого за семестр	16		34	20	72	
5.	5	Раздел 2. Медицинская генетика.	18		36	52	106	тестовый контроль, контрольные вопросы реферат
6.	5	Внеаудиторная контактная работа					2	индивидуальные и групповые консультации
	5	Промежуточная аттестация					36	Экзамен
		Итого за семестр	18		36	52	144	
		Итого	34		70	72	216	

4.2.2. Лекционный курс

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Наименование темы лекции	Содержание лекции	Всего часов
1	2	3	4	5
Семестр 4				
	Раздел 1. Общие вопросы генетики	История развития генетики.	Предмет, основные этапы становления генетики. Достижения генетики.	2
2		Поток информации в клетке. Закономерности наследования	Строение нуклеиновых кислот. Особенности строения и роль матричной РНК. Структура и функции транспортной РНК. Структура и функции рибосомной РНК и рибосом. Концепция «мир РНК». Первичная, вторичная и третичная структура ДНК. Разнообразие форм ДНК. Полиморфизм двойной спирали ДНК (семейства ДНК). Сцепленное наследование. Кроссинговер.	
3		Структура гена	Развитие представлений о гене. Оперонный принцип организации генов у прокариот. Структура транскрипта. Регуляторная часть гена. Структурная часть гена. Гомология генов. Псевдогены. Расположение генов в хромосомах эукариот. Биотехнологии манипуляций с генами.	2
4		Изменчивость генетического материала Генетика определения пола	Мутационная теория и классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Хромосомные перестройки. Полиплоидия. Системные мутации. Характеристики мутаций, Механизмы репарации ДНК. Молекулярные основы кроссинговера. Генная конверсия. Общие принципы определения пола. Половые отклонения. Балансовая теория	2

			рия определения пола у дрозофилы. Действие генов при определении пола у дрозофилы. Определение пола у млекопитающих, дрозофилы. Компенсация дозы генов.	
5		Нехромосомная наследственность Репарация ДНК	Общие положения нехромосомной наследственности. Изучение митохондриальной ДНК у человека. Репарация генетических повреждений. Типы репарации ДНК. Основные принципы различных реакций репарации. Распространенность репарирующих систем в живом мире. Дефекты репарационных систем и наследственные болезни.	2
6		Организация генома Пути передачи генетической информации в клетке.	Особенности структурной организация генома прокариот и эукариот. Современное представление о структуре и типах генов. Мобильность генома. Матричная активность генов. Репликация ДНК. Место репликации ДНК в клеточном цикле. Общая характеристика репликации ДНК. Особенности механизма. Компоненты ферментного комплекса. Репликация теломерных отделов ДНК. Функции теломер. Буферные теломерные последовательности. Удлинение теломер с помощью теломеразы. Механизм действия теломеразы. Механизм ALT. Транскрипция. Механизм транскрипции. Конвейерный характер процесса. Ингибиторы транскрипции. Продукты транскрипции. Созревание (процессинг) РНК. Меха-	2

			<p>низм сплайсинга. Распад мРНК. Влияние продуктов трансляции на распад мРНК. Трансляция. Функциональные центры рибосом. Этапы трансляции. Особенности трансляции у прокариот и в митохондриях. Ингибиторы трансляции у про- и эукариот. Фолдинг белков. Факторы фолдинга. Шапероны. Прионы. Распад белков. Метилирование ДНК. Метилирование цитозина в ДНК у эукариот. Функции метилирования ДНК. Система рестрикции у бактерий. Действие ДНК-метиلاз и рестриктаз. Метилирование ДНК, связанное с репарацией ошибок репликации.</p>	
7		Молекулярно-генетическая структура генома человека.	<p>Генные семейства. Псевдогены. Альтернативный сплайсинг. Палиндромы. Простые тандемные повторы (сателлиты). Диспергированные повторы. Line-повторы. Alu-повторы. ДНК-транспозоны. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Протеом.</p>	2
8		Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	<p>Анеуплоидия по половым хромосомам. Моногенные заболевания человека. Классификация моногенных заболеваний человека по типу наследования. Мутации генов, приводящие к нарушению обмена веществ. Болезни человека, связанные с нарушением функционирования митохондрий. Экогенетические болезни человека. Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом пери-</p>	2

			оде развития плода. Тера-тогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Генотерапия наследственных заболеваний.	
9	Раздел 2. Медицинская генетика.	Медицинская генетика. Типы наследственной патологии в человеческой популяции. Мутации	Медицинская генетика. Общие понятия. Методы медицинской генетики. Место медицинской генетики. Типы наследственной патологии в человеческой популяции. Мутации в генах как причина наследственных заболеваний.	2
	Итого за семестр			16
Семестр 5				
1	Раздел 2. Медицинская генетика.	Моногенные наследственные болезни. Неменделевское наследование наследственных болезней.	Определение моногенных заболеваний. Основы патогенеза. Биохимические механизмы реализации и клинические проявления моногенных заболеваний. принципы диагностики.	2
2		Хромосомы человека. Хромосомные мутации. Хромосомные болезни. Мультифакториальное наследование.	Хромосомы человека: классификация, строение, методы типирования. Хромосомные мутации: определение классификация, механизмы. Хромосомные болезни: классификации, биохимические сдвиги и клинические проявления. Мультифакториальное наследование.	2
3		Медицинская популяционная генетика. Экологическая генетика человека.	Медицинская популяционная генетика. Методы популяционной генетики. Экологическая генетика человека.	2
4		Фармакогенетика. Иммуногенетика. Генетика рака.	Фармакогенетика: определение, методы. Роль фармакогенетики в персонализированной медицине. Иммуногенетика. Генетика рака.	2
5		Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.	Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии. Методы диагностики наследственной патологии. Клиническая	2

			диагностика наследственной патологии.	
6		Принципы лечения наследственных болезней.	Принципы лечения наследственных болезней. Генотерапия, принципы, перспективы, сложности. Биохимическая коррекция наследственной патологии. Хирургические методы коррекции при наследственной патологии.	2
7		Генная инженерия.	Генная инженерия: определение методы, перспективы. Использование генно-инженерных методов в создании клеточных систем – продуцентов лекарств и биологически активных соединений. Этические аспекты генной инженерии.	2
8		Профилактика наследственной патологии.	Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическая консультация, структура, функции. Планирование семьи.	2
9		Этические, правовые и социальные аспекты медицинской генетики.	Этические, правовые и социальные аспекты медицинской генетики.	2
	Итого за семестр			18
	ИТОГО			34

4.2.3. Лабораторный практикум (не предусмотрены учебным планом)

4.2.4. Практические занятия

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Наименование практической работы	Содержание практической работы	Всего часов
1	2	3	4	5
Семестр 4				
1	Раздел 1. Общие вопросы генетики	История развития генетики.	Предмет, основные этапы становления генетики. Достижения генетики.	2
2		Поток информации в клетке. Закономерности наследования	Строение нуклеиновых кислот. Особенности строения и роль матричной РНК. Структура и функции транспортной РНК. Структура и функции рибосомной РНК и рибосом. Концепция «мир РНК». Пер-	4

			вичная, вторичная и третичная структура ДНК. Разнообразие форм ДНК. Полиморфизм двойной спирали ДНК (семейства ДНК). Сцепленное наследование. Кроссинговер.	
3		Структура гена	Развитие представлений о гене. Оперонный принцип организации генов у прокариот. Структура транскрипта. Регуляторная часть гена. Структурная часть гена. Гомология генов. Псевдогены. Расположение генов в хромосомах эукариот. Биотехнологии манипуляций с генами.	4
4		Изменчивость генетического материала Генетика определения пола	<p>Мутационная теория и классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Хромосомные перестройки. Полиплоидия. Системные мутации. Характеристики мутаций, Механизмы репарации ДНК. Молекулярные основы кроссинговера. Генная конверсия.</p> <p>Общие принципы определения пола. Половые отклонения. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Действие генов при определении пола у дрозофилы. Определение пола у млекопитающих, дрозофилы. Компенсация дозы генов.</p>	4
5		Нехромосомная наследственность Репарация ДНК	Общие положения нехромосомной наследственности. Изучение митохондриальной ДНК у человека. Репарация генетических повреждений. Типы репарации ДНК. Основные принципы различных реакций репарации. Распространенность репарирующих систем в живом мире. Дефекты репарационных систем и наследственные болезни.	4
6		Организация генома Пути передачи генетической информации в клетке.	Особенности структурной организации генома прокариот и эукариот. Современное представление о структуре и типах	4

			<p>генов. Мобильность генома. Матричная активность генов. Репликация ДНК. Место репликации ДНК в клеточном цикле. Общая характеристика репликации ДНК. Особенности механизма. Компоненты ферментного комплекса. Репликация теломерных отделов ДНК. Функции теломер. Буферные теломерные последовательности. Удлинение теломер с помощью теломеразы. Механизм действия теломеразы. Механизм ALT. Транскрипция. Механизм транскрипции. Конвейерный характер процесса. Ингибиторы транскрипции. Продукты транскрипции. Созревание (процессинг) РНК. Механизм сплайсинга. Распад мРНК. Влияние продуктов трансляции на распад мРНК. Трансляция. Функциональные центры рибосом. Этапы трансляции. Особенности трансляции у прокариот и в митохондриях. Ингибиторы трансляции у про- и эукариот. Фолдинг белков. Факторы фолдинга. Шапероны. Прионы. Распад белков. Метилирование ДНК. Метилирование цитозина в ДНК у эукариот. Функции метилирования ДНК. Система рестрикции у бактерий. Действие ДНК-метиلاз и рестриктаз. Метилирование ДНК, связанное с репарацией ошибок репликации.</p>	
7		Молекулярно-генетическая структура генома человека.	<p>Генные семейства. Псевдогены. Альтернативный сплайсинг. Палиндромы. Простые tandemные повторы (сателлиты). Диспергированные повторы. Line-повторы. Alu-повторы. ДНК-транспозоны. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Протеом.</p>	4

8		Наследственная и ненаследственная изменчивость у человека	Анеуплоидия по половым хромосомам. Моногенные заболевания человека. Классификация моногенных заболеваний человека по типу наследования. Мутации генов, приводящие к нарушению обмена веществ. Болезни человека, связанные с нарушением функционирования митохондрий. Экогенетические болезни человека. Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом периоде развития плода. Тератогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Генотерапия наследственных заболеваний.	4
9	Раздел 2. Медицинская генетика.	Медицинская генетика. Общие понятия. Типы наследственной патологии в человеческой популяции. Мутации в генах как причина наследственных заболеваний.	Медицинская генетика. Общие понятия. Методы медицинской генетики. Место медицинской генетики. Типы наследственной патологии в человеческой популяции. Мутации в генах как причина наследственных заболеваний.	4
Итого за семестр				34
Семестр 5				
1	Раздел 2. Медицинская генетика.	Моногенные наследственные болезни. Менделеевское наследование наследственных болезней.	Определение моногенных заболеваний. Основы патогенеза. Биохимические механизмы реализации и клинические проявления моногенных заболеваний. Принципы диагностики.	8
2		Хромосомы человека. Хромосомные мутации. Хромосомные болезни. Мультифакториальное наследование.	Хромосомы человека: классификация, строение, методы типирования. Хромосомные мутации: определение классификация, механизмы. Хромосомные болезни: классификации, биохимические сдвиги и клинические проявления. Мультифакториальное наследование.	8
3		Медицинская популяционная генетика. Экологическая генетика человека.	Медицинская популяционная генетика. Методы популяционной генетики. Экологическая генетика человека.	2
4		Фармакогенетика. Иммуногенетика. Генетика рака.	Фармакогенетика: определение, методы. Роль фармакогенетики в персонифицированной меди-	4

			цине. Иммуногенетика. Генетика рака.	
5		Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.	Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии. Методы диагностики наследственной патологии. Клиническая диагностика наследственной патологии.	4
6		Принципы лечения наследственных болезней.	Принципы лечения наследственных болезней. Генотерапия, принципы, перспективы, сложности. Биохимическая коррекция наследственной патологии. Хирургические методы коррекции при наследственной патологии.	4
7		Генная инженерия.	Генная инженерия: определение методы, перспективы. Использование генно-инженерных методов в создании клеточных систем – продуцентов лекарств и биологически активных соединений. Этические аспекты генной инженерии.	2
8		Профилактика наследственной патологии.	Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическая консультация, структура, функции. Планирование семьи.	2
9		Этические, правовые и социальные аспекты медицинской генетики.	Этические, правовые и социальные аспекты медицинской генетики.	2
	Итого за семестр			36
	ИТОГО			70

4.3. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	Наименование раздела (темы) дисциплины	№ п/п	Виды СР	Всего часов
1	3	4	5	6
Семестр 4				
1	Раздел 1. Общие вопросы генетики	1.1.	Работа с лекциями	4
		1.2.	Подготовка к занятиям (ПЗ)	4
		1.3.	Реферат	4
		2.2.	Работа с книжными и электронными источниками	4
		2.3.	Подготовка к текущему и промежуточному контролю	4
	Итого за семестр			20

2	Раздел 2. Медицинская генетика.	3.1	Работа с лекциями	10
		3.2	Подготовка к занятиям (ПЗ)	10
		3.3.	Реферат	10
		3.4	Работа с книжными и электронными источниками	12
		3.5	Подготовка к текущему и промежуточному контролю	19
	Итого за семестр			52
Всего часов				72

5. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

5.1. Методические указания для подготовки обучающихся к лекционным занятиям

Лекция является основной формой обучения в высшем учебном заведении. Записи лекций в конспектах должны быть избирательными, полностью следует записывать только определения. В конспекте рекомендуется применять сокращение слов, что ускоряет запись. Вопросы, возникающие в ходе лекции, рекомендуется записывать на полях и после окончания лекции обратиться за разъяснением к преподавателю.

Работа над конспектом лекции осуществляется по этапам:

- повторить изученный материал по конспекту;
- непонятные положения отметить на полях и уточнить;
- неоконченные фразы, пропущенные слова и другие недочеты в записях устранить, пользуясь материалами из учебника и других источников;
- завершить техническое оформление конспекта (подчеркивания, выделение главного, выделение разделов, подразделов и т.п.).

Попытайтесь найти ответы на затруднительные вопросы, используя предлагаемую литературу. Если самостоятельно не удалось разобраться в материале, сформулируйте вопросы и обратитесь на текущей консультации или на ближайшей лекции за помощью к преподавателю.

Каждую неделю рекомендуется отводить время для повторения пройденного материала, проверяя свои знания, умения и навыки по контрольным вопросам.

5.2. Методические указания для подготовки обучающихся к практическим занятиям

Практическое занятие – форма систематических учебных занятий, с помощью которых обучающиеся изучают тот или иной раздел определенной научной дисциплины, входящей в состав учебного плана.

Для того чтобы практические занятия приносили максимальную пользу, необходимо помнить, что упражнение и решение задач проводятся по вычитанному на лекциях материалу и связаны, как правило, с детальным разбором отдельных вопросов лекционного курса. Следует подчеркнуть, что только после усвоения лекционного материала с определенной точки зрения (а именно с той, с которой он излагается на лекциях) он будет закрепляться на практических занятиях как в результате обсуждения и анализа лекционного материала, так и с помощью решения проблемных ситуаций, задач.

При этих условиях обучающийся не только хорошо усвоит материал, но и научится применять его на практике, а также получит дополнительный стимул (и это очень важно) для активной проработки лекции.

При самостоятельном решении задач нужно обосновывать каждый этап решения, исходя из теоретических положений курса. Если студент видит несколько путей решения

проблемы (задачи), то нужно сравнить их и выбрать самый рациональный. Полезно до начала вычислений составить краткий план решения проблемы (задачи). Решение проблемных задач или примеров следует излагать подробно, вычисления располагать в строгом порядке, отделяя вспомогательные вычисления от основных. Решения при необходимости нужно сопровождать комментариями, схемами, чертежами и рисунками.

Следует помнить, что решение каждой учебной задачи должно доводиться до окончательного логического ответа, которого требует условие, и по возможности с выводом. Полученный ответ следует проверить способами, вытекающими из существа данной задачи. Полезно также (если возможно) решать несколькими способами и сравнить полученные результаты. Решение задач данного типа нужно продолжать до приобретения твердых навыков в их решении.

При подготовке к практическим занятиям следует использовать основную литературу из представленного списка, а также руководствоваться приведенными указаниями и рекомендациями. Для наиболее глубокого освоения дисциплины рекомендуется изучать литературу, обозначенную как «дополнительная» в представленном списке.

На практических занятиях приветствуется активное участие в обсуждении конкретных ситуаций, способность на основе полученных знаний находить наиболее эффективные решения поставленных проблем, уметь находить полезный дополнительный материал по тематике занятий.

Обучающемуся рекомендуется следующая схема подготовки к занятию:

1. Проработать конспект лекций;
2. Прочитать основную и дополнительную литературу, рекомендованную по изучаемому разделу;
3. Ответить на вопросы плана семинарского занятия;
4. Выполнить домашнее задание;
5. Проработать тестовые задания и задачи;
6. При затруднениях сформулировать вопросы к преподавателю.

5.3. Методические указания по самостоятельной работе обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя выполнение различного рода заданий, которые ориентированы на более глубокое усвоение материала изучаемой дисциплины. По каждой теме дисциплины обучающимся предлагается перечень заданий для самостоятельной работы. К выполнению заданий для самостоятельной работы предъявляются следующие требования: задания должны исполняться самостоятельно и представляться в установленный срок, а также соответствовать установленным требованиям по оформлению. Обучающимся следует:

- руководствоваться графиком самостоятельной работы, определенным на кафедре;
- выполнять все плановые задания, выдаваемые преподавателем для самостоятельного выполнения, и разбирать на лабораторных и консультациях неясные вопросы;
- при подготовке к промежуточной аттестации параллельно прорабатывать соответствующие теоретические и практические разделы дисциплины, фиксируя неясные моменты для их обсуждения на плановых консультациях.

Методические рекомендации по выполнению реферата

Реферат – письменная работа объемом 8–10 страниц. Это краткое и точное изложение сущности какого-либо вопроса, темы.

Тему реферата обучающийся выбирает из предложенных преподавателем или может предложить свой вариант. В реферате нужны развернутые аргументы, рассуждения, сравнения. Содержание темы излагается объективно от имени автора.

Функции реферата.

Информативная, поисковая, справочная, сигнальная, коммуникативная. Степень выполнения этих функций зависит от содержательных и формальных качеств реферата и для

каких целей их использует.

Требования к языку реферата.

Должен отличаться точностью, краткостью, ясностью и простотой.

Структура реферата.

1. Титульный лист.

2. Оглавление (на отдельной странице). Указываются названия всех разделов (пунктов плана) реферата и номера страниц, указывающие начало этих разделов в тексте реферата.

3. Введение.

Аргументируется актуальность исследования, т.е. выявляется практическое и теоретическое значение данного исследования. Далее констатируется, что сделано в данной области предшественниками, перечисляются положения, которые должны быть обоснованы. Обязательно формулируются цель и задачи реферата.

4. Основная часть.

Подчиняется собственному плану, что отражается в разделении текста на главы, параграфы, пункты. План основной части может быть составлен с использованием различных методов группировки материала. В случае если используется чья-либо неординарная мысль, идея, то обязательно нужно сделать ссылку на того автора, у кого взят данный материал.

5. Заключение.

Последняя часть научного текста. В краткой и сжатой форме излагаются полученные результаты, представляющие собой ответ на главный вопрос исследования.

6. Приложение. Может включать графики, таблицы, расчеты.

7. Библиография (список литературы). Указывается реально использованная для написания реферата литература. Названия книг располагаются по алфавиту с указанием их выходных данных.

При проверке реферата оцениваются:

- знание фактического материала, усвоение общих представлений, понятий, идей;
- характеристика реализации цели и задач исследования;
- степень обоснованности аргументов и обобщений;
- качество и ценность полученных результатов;
- использование литературных источников;
- культура письменного изложения материала;
- культура оформления материалов работы.

Подготовка к промежуточной аттестации.

При подготовке к промежуточной аттестации целесообразно:

- внимательно изучить перечень вопросов и определить, в каких источниках находятся сведения, необходимые для ответа на них;
- внимательно прочитать рекомендованную литературу;
- составить краткие конспекты ответов (планы ответов).

6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

№ п/п	№ семестра	Виды учебной работы	Образовательные технологии	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	4	История развития генетики.	<i>Лекция- презентация</i>	2
2.	4	Поток информации в клетке. За-	<i>Лекция- презентация</i>	2

		кономерности наследования		
3.	4	Структура гена	<i>Лекция- презентация</i>	2
4	4	Изменчивость генетического материала Генетика определения пола	<i>Лекция- презентация</i>	2
5	5	Семиотика и клиническая диагностика наследственной патологии.	<i>Лекция- презентация</i>	2
6	5	Принципы лечения наследственных болезней.	<i>Лекция- презентация</i>	2

7. МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

7.1. Перечень основной и дополнительной литературы

	Список основной литературы
1.	Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э.Д.. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35177-2. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/102156.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей - Текст: электронный
2.	Генетика : учебное пособие / М.Н. Ситников [и др.].. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/110223.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей -Текст: электронный
	Список дополнительной литературы
1.	Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р.Г. Заяц [и др.].. — Минск : Вышэйшая школа, 2017. — 480 с. — ISBN 978-985-06-2886-2. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/90714.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей -Текст: электронный
	Список основной литературы
1.	Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э.Д.. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35177-2. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/102156.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей - Текст: электронный
2.	Генетика : учебное пособие / М.Н. Ситников [и др.].. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/110223.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей -Текст: электронный
	Список дополнительной литературы
1.	Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р.Г. Заяц [и др.].. — Минск : Вышэйшая школа, 2017. — 480 с. — ISBN 978-985-06-2886-2. — Текст : электрон-

ный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/90714.html — Режим доступа: для авторизир. пользователей -Текст: электронный

7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

<https://www.cochrane.org/ru/evidence> - Кокрейновская библиотека

<http://fcior.edu.ru> - Региональное представительство ФЦИОР - СГТУ

<http://elibrary.ru> - Научная электронная библиотека.

7.3. Информационные технологии, лицензионное программное обеспечение

Лицензионное программное обеспечение	Реквизиты лицензий/ договоров
Microsoft Azure Dev Tools for Teaching 1. Windows 7, 8, 8.1, 10 2. Visual Studio 2008, 2010, 2013, 2019 5. Visio 2007, 2010, 2013 6. Project 2008, 2010, 2013 7. Access 2007, 2010, 2013 и т. д.	Идентификатор подписчика: 1203743421 Срок действия: 30.06.2022 (продление подписки)
MS Office 2003, 2007, 2010, 2013	Сведения об Open Office: 63143487, 63321452, 64026734, 6416302, 64344172, 64394739, 64468661, 64489816, 64537893, 64563149, 64990070, 65615073 Лицензия бессрочная
Антивирус Dr.Web Desktop Security Suite	Лицензионный сертификат Серийный № 8DVG-V96F-H8S7-NRBC Срок действия: с 20.10.2022 до 22.10.2023
Консультант Плюс	Договор № 272-186/С-23-01 от 20.12.2022 г.
Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	Лицензионный договор № 9368/22П от 01.07.2022 г. Срок действия: с 01.07.2022 до 01.07.2023
Бесплатное ПО	
Sumatra PDF, 7-Zip	

8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1. Требования к аудиториям (помещениям, местам) для проведения занятий

1. Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа

Специализированная мебель:

парта-скамья, мягкие стулья, стулья ученические, кафедра напольная, доска напольная, столы.

Набор демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающих тематические иллюстрации:

Переносной экран настенный рулонный ProScreen 200*200

Ноутбук

Мультимедиа –проектор

2. Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнение курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: учебная комната

Специализированная мебель:

стулья, парты, доска, сантиметровая лента, неврологический молоточек.

Технические средства обучения, служащие для предоставления учебной информации большой аудитории:

Переносной экран рулонный WH 80.

Ноутбук .

Мультимедиа –проектор .

3. Помещение для самостоятельной работы.

Электронный читальный зал (БИЦ)

Комплект проекционный, мультимедийный интерактивный: интерактивная доска , проектор , универсальное настенное крепление. Персональный компьютер-моноблок -18 шт. Персональный компьютер – 1 шт.

Столы на 1 рабочее место – 20 шт. Столы на 2 рабочих места – 9 шт. Стулья – 38шт. МФУ – 2 шт.

Читальный зал(БИЦ)

Столы на 2 рабочих места – 12 шт. Стулья – 24 шт.

Отдел обслуживания печатными изданиями (БИЦ)

Комплект проекционный, мультимедийный оборудование:

Экран настенный. Проектор. Ноутбук.

Рабочие столы на 1 место – 21 шт. Стулья – 55 шт.

Специализированная мебель (столы и стулья): Рабочие столы на 1 место – 24 шт. Стулья – 24 шт.

Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО «СевКавГА»:
Персональный компьютер – 1шт. Сканер – 1 шт. МФУ – 1 шт.

Электронный читальный зал

Специализированная мебель (столы и стулья): компьютерный стол – 20 шт., ученический стол - 14 шт, стулья – 47 шт., стол руководителя со спикером - 1 шт, двухтумбовый стол -2 шт. Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО «СКГА»:
моноблок - 18 шт. , Персональный компьютер -1 шт. МФУ – 2 шт.

Читальный зал

Специализированная мебель (столы и стулья): ученический стол - 12 шт, стулья – 24 шт., картотека - 2 шт, шкаф железный -1 шт., стеллаж выставочный - 1 шт.

8.2. Требования к оборудованию рабочих мест преподавателя и обучающихся

1. Рабочее место преподавателя, оснащенное компьютером с доступом в интернет.

2. Рабочие места обучающихся, оснащенное компьютером с доступом в интернет, предназначенные для работы в цифровом образовательном ресурсе.

8.3. Требования к специализированному оборудованию

нет

9. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Для обеспечения образования инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья разрабатывается (в случае необходимости) адаптированная образовательная программа, индивидуальный учебный план с учетом особенностей их психофизического развития и состояния здоровья, в частности применяется индивидуальный подход к освоению дисциплины, индивидуальные задания: рефераты, письменные работы и, наоборот, только устные ответы и диалоги, индивидуальные консультации, использование диктофона и других записывающих средств для воспроизведения лекционного и семинарского материала.

В целях обеспечения обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья комплектуется фонд основной учебной литературой, адаптированной к ограничению электронных образовательных ресурсов, доступ к которым организован в БИЦ Академии. В библиотеке проводятся индивидуальные консультации для данной категории пользователей, оказывается помощь в регистрации и использовании сетевых и локальных электронных образовательных ресурсов, предоставляются места в читальном зале.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ПО ДИСЦИПЛИНЕ Генетика

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Генетика

1. Компетенции, формируемые в процессе изучения дисциплины

Индекс	Формулировка компетенции
ОПК-5	готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач

2. Этапы формирования компетенции в процессе освоения дисциплины

Основными этапами формирования указанных компетенций при изучении обучающимися дисциплины являются последовательное изучение содержательно связанных между собой разделов (тем) занятий. Изучение каждого раздела (темы) предполагает овладение обучающимися необходимыми компетенциями. Результат аттестации обучающихся на различных этапах формирования компетенций показывает уровень освоения компетенций обучающимися.

Этапность формирования компетенций прямо связана с местом дисциплины в образовательной программе.

Разделы (темы) дисциплины	Формируемые компетенции (коды)
	ОПК-5
Раздел 1. Общие вопросы генетики	+
Раздел 2. Медицинская генетика.	+

3. Показатели, критерии и средства оценивания компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины

ОПК-5 готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач

Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения				Средства оценивания результатов обучения	
	неудовлетв	удовлетв	хорошо	отлично	Текущий контроль	Промежуточная аттестация
Знать основные молекулярно-клеточные и генетические понятия и методы при решении профессиональных задач. Шифр З (ОПК-5) -9	Не сформированные знания основных молекулярно - клеточных и генетических понятий и методой при решении профессиональных задач.	Не достаточно сформированные знания основных молекулярно - клеточных и генетических понятий и методой при решении профессиональных задач.	Сформированные, но содержащие пробелы знания основных молекулярно - клеточных и генетических понятий и методой при решении профессиональных задач.	Сформированные знания основных молекулярно - клеточных и генетических понятий и методой при решении профессиональных задач.	тестовый контроль, контрольные вопросы реферат	Зачет Экзамен
Уметь: применять знания о молекулярноклеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач. Шифр У (ОПК-5) -9	Не сформированное умение знания о молекулярно - клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач.	Недостаточно сформированное умение применять знания о молекулярно -клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач.	Сформированное, но содержащее отдельные пробелы умение применять знания о молекулярно-клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач.	Сформированное умение применять знания о молекулярно -клеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач.	тестовый контроль, контрольные вопросы реферат	Зачет Экзамен
Владеть: навыками использования молекулярно-клеточные и генетические знаний при реше-	Несформированное умение использования молекулярно - клеточные и генетические знания при	Недостаточно сформированное умение использования молекулярно -клеточные и гене-	Сформированное, но содержащее отдельные пробелы умение исполь-	Сформированное умение использования молекулярно -клеточные и генетические зна-	тестовый контроль, контрольные вопросы реферат	Зачет Экзамен

нии профессиональных задач. Шифр В (ОПК-5) -9	решении профессиональных задач.	тические знания при решении профессиональных задач.	зования молекулярно - клеточные и генетические знания при решении профессиональных задач.	ния при решении профессиональных задач.		
--	---------------------------------	---	---	---	--	--

4. Комплект контрольно-оценочных средств по дисциплине «Генетика» Вопросы к зачету

по дисциплине Генетика

1. Предмет, основные этапы становления генетики. Достижения генетики.
2. Основные подходы к изучению функции генов.
3. Строение нуклеиновых кислот. Особенности строения и роль матричной РНК.
4. Структура и функции транспортной РНК. Структура и функции рибосомной РНК и рибосом. Концепция «мир РНК».
5. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК.
6. Разнообразие форм ДНК. Полиморфизм двойной спирали ДНК (семейства ДНК).
7. Сцепленное наследование. Кроссинговер.
8. Мутационная теория и классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации.
9. Хромосомные перестройки. Полиплоидия.
10. Системные мутации. Характеристики мутаций
11. Механизмы репарации ДНК. Молекулярные основы кроссинговера. Генная конверсия.
12. Общие принципы определения пола. Половые отклонения.
13. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Действие генов при определении пола у дрозофилы.
14. Определение пола у млекопитающих, дрозофилы. Компенсация дозы генов.
15. История открытия хромосомного набора человека. Тотальное и дифференциальное окрашивание хромосом человека. Типы дифференциального окрашивания.
16. Программа «Геном человека». История проекта, его цели, задачи, основные достижения.
17. Индивидуальная характеристика хромосом человека.
18. Генные семейства. Псевдогены. Альтернативный сплайсинг. Палиндромы. Простые тандемные повторы (сателлиты). Диспергированные повторы. Line- повторы. Alu-повторы. ДНК-транспозоны.
19. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Протеом.
20. Анеуплоидия по половым хромосомам.
21. Моногенные заболевания человека. Классификация моногенных заболеваний человека по типу наследования.
22. Особенности структурной организация генома прокариот и эукариот.
23. Современное представление о структуре и типах генов. Мобильность генома.
24. Матричная активность генов.
25. Мутации генов, приводящие к нарушению обмена веществ.
26. Болезни человека, связанные с нарушением функционирования митохондрий. Экогенетические болезни человека.
27. Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом периоде развития плода. Тератогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Гентерапия наследственных заболеваний.
28. Основные критерии злокачественной опухоли. Доказательства моноклональности опухоли.
29. Причины «озлокачествления» опухолей. Причины возникновения опухолей. Этапы канцерогенеза: инициация и промотирование.
30. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Причины превращения протонкогена в онкоген.

Вопросы к экзамену

по дисциплине Генетика

1. Предмет, основные этапы становления генетики. Достижения генетики.
2. Основные подходы к изучению функции генов.
3. Строение нуклеиновых кислот. Особенности строения и роль матричной РНК.
4. Структура и функции транспортной РНК. Структура и функции рибосомной РНК и рибосом. Концепция «мир РНК».
5. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК.
6. Разнообразие форм ДНК. Полиморфизм двойной спирали ДНК (семейства ДНК).
7. Сцепленное наследование. Кроссинговер.
8. Мутационная теория и классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации.
9. Хромосомные перестройки. Полиплоидия.
10. Системные мутации. Характеристики мутаций
11. Механизмы репарации ДНК. Молекулярные основы кроссинговера. Генная конверсия.
12. Общие принципы определения пола. Половые отклонения.
13. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Действие генов при определении пола у дрозофилы.
14. Определение пола у млекопитающих, дрозофилы. Компенсация дозы генов.
15. История открытия хромосомного набора человека. Тотальное и дифференциальное окрашивание хромосом человека. Типы дифференциального окрашивания.
16. Программа «Геном человека». История проекта, его цели, задачи, основные достижения.
17. Индивидуальная характеристика хромосом человека.
18. Генные семейства. Псевдогены. Альтернативный сплайсинг. Палиндромы. Простые тандемные повторы (сателлиты). Диспергированные повторы. Line- повторы. Alu-повторы. ДНК-транспозоны.
19. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Протеом.
20. Анеуплоидия по половым хромосомам.
21. Моногенные заболевания человека. Классификация моногенных заболеваний человека по типу наследования.
22. Особенности структурной организации генома прокариот и эукариот.
23. Современное представление о структуре и типах генов. Мобильность генома.
24. Матричная активность генов.
25. Мутации генов, приводящие к нарушению обмена веществ.
26. Болезни человека, связанные с нарушением функционирования митохондрий. Экогенетические болезни человека.
27. Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом периоде развития плода. Тератогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Генотерапия наследственных заболеваний.
28. Основные критерии злокачественной опухоли. Доказательства моноклональности опухоли.
29. Причины «озлокачествления» опухолей. Причины возникновения опухолей. Этапы канцерогенеза: инициация и промотирование.
30. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза.
31. Онкогены и протоонкогены. Причины превращения протонкогена в онкоген.
32. Генетика. История, общие понятия, типы наследственных болезней.

33. Молекулярные основы наследственности. Строение хромосом, их классификация.
34. Молекулярные основы наследственности. Ген, его структура, функции.
35. Общая характеристика генома человека. Проект «Геном человека».
36. Генетические основы гомеостаза.
37. Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
38. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
39. Клинико-генеалогический метод.
40. Генные болезни. Определение, классификация.
41. Генные болезни. Этиология. Эпидемиология.
42. Генные болезни. Общие закономерности патогенеза.
43. Генные болезни. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность. Клинический полиморфизм.
44. Генные болезни. Нейрофиброматоз. Клиника, генетика.
45. Генные болезни. Миотоническая дистрофия. Клиника, генетика.
46. Генные болезни. Семейная гиперхолестеринемия. Клиника, генетика.
47. Генные болезни. Синдром Марфана. Клиника, генетика.
48. Генные болезни. Синдром Элерса-Данло. Клиника, генетика.
49. Генные болезни. Фенилкетонурия. Клиника, генетика.
50. Генные болезни. Муковисцидоз. Клиника, генетика.
51. Генные болезни. Аденогенитальный синдром. Клиника, генетика.
52. Генные болезни. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Клиника, генетика.
53. Хромосомные болезни. Определение, этиология, классификация.
54. Хромосомные болезни. Патогенез. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе.
55. Хромосомные болезни. Синдром Дауна. Клинико-цитогенетические характеристики.
56. Хромосомные болезни. Синдром Патау. Клинико-цитогенетические характеристики.
57. Хромосомные болезни. Синдром Эдвардса. Клинико-цитогенетические характеристики.
58. Хромосомные болезни. Синдром Шерешевского – Тернера. Клинико-цитогенетические характеристики.
59. Хромосомные болезни. Полисомии по половым хромосомам. Клинико-цитогенетические характеристики.
60. Хромосомные болезни. Синдром Клайнфельтера. Клинико-цитогенетические характеристики.
61. Методы диагностики наследственной патологии. Цитогенетические методы.
62. Методы диагностики наследственной патологии. Биохимические методы.
63. Методы диагностики наследственной патологии. Молекулярно-генетические методы.
64. Принципы лечения наследственной патологии. Этиологическое лечение. Симптоматическое лечение.
65. Принципы лечения наследственной патологии. Патогенетическое лечение.
66. Принципы лечения наследственной патологии. Хирургическое лечение.
67. Профилактика наследственной патологии.
68. Медико-генетическое консультирование.
69. Пренатальная диагностика наследственной патологии.

СЕВЕРО-КАВКАЗСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ АКАДЕМИЯ
Кафедра фармакологии

20__ - 20__ учебный год
Экзаменационный билет № __

по дисциплине Генетика
для обучающихся специальности 30.05.03 - Медицинская кибернетика

Вопросы:

1. Генетика. История, общие понятия, типы наследственных болезней.
2. Генные болезни. Аденогенитальный синдром. Клиника, генетика. Молекулярные основы наследственности. Ген, его структура, функции.
3. Общая характеристика генома человека. Проект «Геном человека».

Зав. кафедрой

Хубиев Ш.М.

Контрольные вопросы

по дисциплине Генетика

1. История открытия хромосомного набора человека. Тотальное и дифференциальное окрашивание хромосом человека. Типы дифференциального окрашивания.
2. Программа «Геном человека». История проекта, его цели, задачи, основные достижения.
3. Индивидуальная характеристика хромосом человека.
4. Генные семейства. Псевдогены. Альтернативный сплайсинг. Палиндромы. Простые тандемные повторы (сателлиты). Диспергированные повторы. Line- повторы. Alu-повторы. ДНК-транспозоны.
5. Вирусы в геноме человека. Эгоистичная ДНК в геноме человека. Структура теломерных участков. Полиморфизм генома. Протеом.
6. Анеуплоидия по половым хромосомам.
7. Моногенные заболевания человека. Классификация моногенных заболеваний человека по типу наследования.
8. Особенности структурной организации генома прокариот и эукариот.
9. Современное представление о структуре и типах генов. Мобильность генома.
10. Матричная активность генов.
11. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК.
12. Разнообразие форм ДНК. Полиморфизм двойной спирали ДНК (семейства ДНК).
13. Сцепленное наследование. Кроссинговер.
14. Мутационная теория и классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации.
15. Хромосомные перестройки. Полиплоидия.
16. Системные мутации. Характеристики мутаций
17. Механизмы репарации ДНК. Молекулярные основы кроссинговера. Генная конверсия.
18. Общие принципы определения пола. Половые отклонения.
19. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Действие генов при определении пола у дрозофилы.
20. Определение пола у млекопитающих, дрозофилы. Компенсация дозы генов.
21. Мутации генов, приводящие к нарушению обмена веществ.
22. Болезни человека, связанные с нарушением функционирования митохондрий. Экогенетические болезни человека.
23. Тератология. Ненаследственные изменения у человека. Понятие о критическом периоде развития плода. Тератогенный терминационный период. Врожденные пороки развития (ВПР). Генотерапия наследственных заболеваний.
24. Основные критерии злокачественной опухоли. Доказательства моноклональности опухоли.
25. Причины «озлокачествления» опухолей. Причины возникновения опухолей. Этапы канцерогенеза: инициация и промотирование.
26. Вирусная и мутационная теория канцерогенеза.
27. Онкогены и протоонкогены. Причины превращения протонкогена в онкоген.

Комплект тестовых заданий

по дисциплине Генетика

1. Крисс-кросс наследование имеет место при:
 - а) аутосомно-доминантном типе наследования
 - б) аутосомно-рецессивном типе наследования
 - в) голандрическом типе наследования
 - г) X-сцепленном типе наследования
2. Голандрические гены передаются

3. В родословной при рецессивном X-сцепленном типе наследования
 - а) один из родителей обязательно болен
 - б) больные в каждом поколении
 - в) равновероятно болеют мужчины и женщины
 - г) больны женщины по линии матери
4. При доминантном X-сцепленном типе наследования
 - а) больны женщины по линии матери
 - б) у здоровых родителей – больной ребенок
 - в) двусторонняя отягощенность
 - г) у больного отца все дочери больны
5. При скрещивании белоглазых самок и красноглазых самцов у дрозофилы образуются гибриды
 - а) красноглазые самки и белоглазые самцы 1:1
 - б) красноглазые самки и самцы и белоглазые самки и самцы 1:1
 - в) красноглазые самцы и белоглазые самки 1:1
 - г) белоглазые самки и красноглазые самцы 3:1
6. Гомогаметный пол по гоносомам образует

7. Женский пол гетерогаметен
 - а) у человека
 - б) у дрозофилы
 - в) у мышей
 - г) у кур
8. Пример рецессивного X-сцепленного наследования
 - а) дистрофия Дюшена
 - б) коричневая эмаль зубов
 - в) болезнь Тей-Сакса
 - г) синдром Марфана
9. Пример частично сцепленного с полом наследования

10. Характеристика рецессивного X-сцепленного наследования
 - а) прямая передача гена в ряду поколений
 - б) болеют все мужчины со стороны отца
 - в) все дочери больного мужчины являются носителями патологического гена
 - г) болеют одинаково как мужчины, так и женщины
11. Признаки, не зависящие от пола, контролируются
 - а) доминантным аллелем X-гоносомы
 - б) аллелями аутосом
 - в) рецессивным аллелем X-гоносомы

г) аллелем Y-гоносомы

12. X-хромосома морфологически сходна с аутосомами группы

13. Y-хромосома морфологически сходна с аутосомами группы

14. Значение кроссинговера

а) обеспечивает сходство гамет

б) позволяет осуществляться отбору по группам сцепления в филогенезе

в) позволяет осуществляться отбору по отдельным генам в филогенезе

г) имеет значение только в онтогенезе особи

15. Медицинская генетика изучает

а) роль генотипа и факторов среды в развитии наследственных заболеваний; методы их диагностики и коррекции

б) изменения хромосомного набора человека; летальные мутации

в) причины изменения фенотипа; врожденные болезни человека

г) проявления уродств в потомстве; факторы, вызывающие мутации у человека

16. Объектом изучения медицинской генетики являются

17. Преимущество человека, как объекта медицинской генетики в том, что он имеет

а) большое число потомков

б) большое количество генов

в) хорошо изученный фенотип

г) плохо изученный фенотип

18. Трудности генетических исследований человека связаны с тем, что у человека

а) большое количество хромосом, генов и малое число потомков

б) исследователь может проследить одно или два поколения

в) не применим метод гибридологического анализа

г) все ответы верны

19. Болезни, причиной которых являются мутации, называются

а) наследственными

б) ненаследственными

в) профессиональными

г) сцепленными с полом

20. Наследственные болезни в зависимости от времени проявления в онтогенезе могут быть

а) врожденными, неврожденными

б) летальными, спонтанными

в) приобретенными, летальными

г) спонтанными, приобретенными

21. Заболевания, повторяющиеся среди близких родственников, но возникающие под влиянием вредных факторов производства, называются

22. Болезни, фенотипически сходные с наследственными, называются

23. Заболевания, при которых различные генетические нарушения дают одинаковую симптоматику, называются

24. Амниоцентез, иммунохимический, биохимический методы исследования применяют в

а) медицинской генетике

б) селекции

в) цитологии

г) паразитологии

25. Метод дерматоглифики применяется в
- а) микробиологии
 - б) физиологии
 - в) медицинской генетике
 - г) ботанике
26. Популяционно-статистическим методом изучения пользуется _____
27. Задачей близнецового метода является
- а) определить характер наследования признака
 - б) изучить роль наследственности и среды в развитии признака
 - в) прогнозировать проявление признака в потомстве
 - г) установить степень родства между людьми
28. Развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки и имеют одинаковый генотип
- а) монозиготные близнецы
 - б) дизиготные близнецы
 - в) гомозиготные близнецы
 - г) гетерозиготные близнецы
29. Близнецы, имеющие разный генотип - это _____
30. Наличие изучаемого признака у обоих близнецов называется
- а) дискондантностью
 - б) гомозиготностью
 - в) гетерозиготностью
 - г) конкордантностью
31. Одинаковый генотип, группы крови и резус фактор имеют
- а) монозиготные близнецы
 - б) дизиготные близнецы
 - в) двоюродные сибсы
 - г) все дети одной пары родителей
32. Дизиготные близнецы имеют
- а) разный фенотип, генотип, группы крови и резус- фактор; эмбриональное развитие протекает одновременно; похожи как родные братья и сестры
 - б) одинаковый фенотип, генотип, резус фактор; развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки
 - в) одинаковый фенотип, группы крови; развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки; имеют разный пол
 - г) одинаковый генотип, группы крови, резус-фактор; похожи как родные братья и сестры
33. Анализ результатов применения близнецового метода проводится на основе сравнения
- а) процента дискондантности у моно и дизиготных близнецов
 - б) группы крови у дизиготных близнецов
 - в) резус фактора монозиготных близнецов
 - г) процента конкордантности у моно- и дизиготных близнецов
34. Результат изучения близнецов при наследственной патологии
- а) процент конкордантности у монозиготных близнецов выше, чем у дизиготных
 - б) процент конкордантности у дизиготных близнецов выше, чем у монозиготных
 - в) у монозиготных и дизиготных близнецов одинаковая группа крови
 - г) процент дисконкордантности у монозиготных близнецов выше, чем у дизиготных
35. Эпикант – это:
- а) Сросшиеся брови
 - б) Широко расставленные глаза
 - в) Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
 - г) Сужение глазной щели
36. Крипторхизм – это _____
37. Арахнодактилия – это:

- а) Укорочение пальцев
 - б) Изменение форм пальцев
 - в) Увеличение длины пальцев
38. Синдактилия – это:
- а) Сращение конечностей по всей длине
 - б) Сращение конечности в нижней трети
 - в) Сращение пальцев
39. Анофтальмия – это _____
40. Гетерохромия радужной оболочки – это:
- а) Аномальное восприятие цветов
 - б) Различная окраска радужной оболочки
 - в) Различия в размерах радужных оболочек
41. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:
- а) 47, XXУ
 - б) 47, ХУУ
 - в) 46, ХУ
 - г) 45, У
 - д) 47, ХХХ
42. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при:
- а) Болезни Дауна
 - б) Синдроме Эдвардса
 - в) Синдроме Патау
 - г) Муковисцидозе
 - д) Врожденных пороках развития
43. Зигота летальна при генотипе:
- а) 45, Х
 - б) 47, ХУ + 21
 - в) 45, 0У
 - г) 47, ХХУ
44. Полисомии по Х-хромосоме встречаются:
- а) Только у мужчин
 - б) Только у женщин
 - в) У мужчин и женщин
45. При болезни Вильсона-Коновалова основным терапевтическим средством является _____
46. Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется: _____
47. Гаплоидный набор содержат клетки: _____
48. Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод:
- а) Клинико-генеалогический
 - б) Прямого ДНК-зондирования
 - в) Микробиологический
 - г) Цитологический
 - д) Близнецовый
49. Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации - способность к _____
50. Запрограммированная смерть клетки носит название: _____
51. Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется: _____
52. Геномные мутации - это:
- а) Нарушение в структуре гена
 - б) Изменение числа хромосом
 - в) Накопление интронных повторов

- d) Изменение структуры хромосом
53. Основной закон популяционной генетики - закон: _____
54. Основными задачами медицинской генетики является изучение
- законов наследственности и изменчивости человеческого организма
 - популяционной статистики наследственных заболеваний
 - молекулярных и биохимических аспектов наследственности
 - изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
 - всего перечисленного
55. Доминантный ген - это ген, действие которого:
- выявляется в гетерозиготном состоянии
 - выявляется в гомозиготном состоянии
 - выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии
 - неверно все из перечисленного
56. Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено
- действием доминантного гена
 - действием рецессивного гена
 - действием как доминантных, так и рецессивных генов
 - взаимодействием генотипа с факторами среды
57. Рецессивный тип наследования, связанный с X-хромосомой, отличается тем, что:
- соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1
 - заболевают только мужчины
 - заболевают только женщины
 - признаки болезни обязательно находят у матери пробанда
58. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:
- нарушения психического развития
 - нарушения физического развития
 - множественные пороки развития
 - все перечисленные
59. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:
- первичная аменоррея
 - моносомия X
 - выявление симптомов с рождения
 - низкий рост
 - все перечисленное
60. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:
- яйцеклетка
 - плоский эпителий
 - эндотелий
 - нейрон
 - миоцит

Формируемая компетенция	Номер тестового задания
ОПК-5	1-60

Темы рефератов

по дисциплине Генетика

1. «Классическая» (менделевская) и молекулярная генетика.
2. Половой процесс, жизненные циклы и мейоз. Значение полового процесса.
3. Различия между мужским и женским мейозом. Жизненный цикл и гаметогенез у нейроспоры, высших растений, дрозофилы и человека.
4. Тетрадный анализ и его значение.
5. Фенотип диплоидного организма: гомо-, гетеро- и гемизигота, доминантность, рецессивность, неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование.
6. Работа Менделя с горохом. «Законы Менделя». Переоткрытие Менделя.
7. Работа Менделя с ястребинкой. Апомиксис.
8. Влияние мутаций на фенотип. Экспрессивность и пенетрантность, плейотропия.
9. Взаимодействие генов. Эпистаз, криптомерия, комплементарность, равнозначность, полимерия.
10. Природа и классификация мутаций и аллелей. Гомологические ряды.
11. Летали. Природа летальных мутаций. Условные летали, синтетические летали.
12. Наследование, сцепленное с полом. Крисс-кросс наследование.
13. Гинандроморфы.
14. Мозаики и химеры. Карты судьбы эмбриональной бластодермы дрозофилы.
15. Определение пола. Эпигамное, прогамное, сингамное.
16. Разные системы сингамного определения пола. Возникновение половых хромосом.
17. Молекулярный механизм определения пола у человека.
18. Дозовая компенсация у человека.
19. Генетическое сцепление. Рекомбинация. Методы оценки частоты рекомбинации на основании анализирующего скрещивания
20. Методы оценки частоты рекомбинации на основании дигибридного расщепления: Метод произведений, метод максимального правдоподобия.
21. Сколько и какие хроматиды участвуют в кроссинговере. Пуассоновский процесс. Связь частоты рекомбинации между маркерами и частоты обменов (формула Холдейна). Интерференция. Картирующие функции.
22. Рекомбинационные генетические карты. Факторы, влияющие на интенсивность рекомбинации. Рекомбинационная дифференциация хромосом. Супергены.
23. Неравный кроссинговер. Митотический кроссинговер и сестринский обмен. Сопоставление мейотических и митотических рекомбинационных и цитологических карт.
24. Молекулярный механизм рекомбинации.
25. Генная конверсия. Механизм интерференции.
26. Хромосомные перестройки, основанные на двух разрывах ДНК.
27. Мейоз гетерозигот по инверсиям и транслокациям.
28. Робертсоновские транслокации. Хромосомные перестройки и эволюция генома.
29. Роль хромосомных перестроек в эволюции. Хромосомные комплексы энотеры.
30. Эффект положения конститутивного и мозаичного типа. Модификаторы эффекта положения.
31. Картирование генов с помощью делеций.
32. Балансеры и их использование. Сегментальная анеуплоидия.

5. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания компетенции

Критерии оценки экзамена:

Оценка **«отлично»** выставляется за глубокое знание предусмотренного программой материала, за умение четко, лаконично и логически последовательно отвечать на поставленные вопросы.

Оценка **«хорошо»** – за твердое знание основного (программного) материала, за грамотные, без существенных неточностей ответы на поставленные вопросы.

Оценка **«удовлетворительно»** – за общее знание только основного материала, за ответы, содержащие неточности или слабо аргументированные, с нарушением последовательности изложения материала.

Оценка **«неудовлетворительно»** – за незнание значительной части программного материала, за существенные ошибки в ответах на вопросы, за неумение ориентироваться в материале, за незнание основных понятий дисциплины

Критерии оценивания зачета

- **оценка «зачтено»** выставляется обучающемуся, если он демонстрирует знания основных теоретических положений, умеет применять полученные теоретические знания при решении практических задач. Владеет методами решения практических задач.

- **оценка «не зачтено»**, если обучающийся, не знает основных теоретических положений, не умеет применять полученные теоретические знания при решении практических задач. Не владеет методами решения практических задач.

Критерии оценивания качества устного ответа

Оценка **«отлично»** выставляется за глубокое знание предусмотренного программой материала, за умение четко, лаконично и логически последовательно отвечать на поставленные вопросы.

Оценка **«хорошо»** – за твердое знание основного (программного) материала, за грамотные, без существенных неточностей ответы на поставленные вопросы.

Оценка **«удовлетворительно»** – за общее знание только основного материала, за ответы, содержащие неточности или слабо аргументированные, с нарушением последовательности изложения материала.

Оценка **«неудовлетворительно»** – за незнание значительной части программного материала, за существенные ошибки в ответах на вопросы, за неумение ориентироваться в материале, за незнание основных понятий дисциплины.

Критерии оценки тестового задания:

Оценка **«Неудовлетворительно»** выставляется, если обучающийся набрал менее 70% правильных ответов.

Оценка **«Удовлетворительно»** выставляется, если обучающийся набрал 70% правильных ответов, но менее 80 %.

Оценка **«Хорошо»** выставляется, если обучающийся набрал 80% правильных ответов, но менее 90%.

Оценка **«Отлично»** выставляется, если обучающийся набрал 90% и более правильных ответов.

Критерии оценки рефератов:

- оценка **«отлично»** выставляется, если выполнены все требования к написанию и защите

реферата: обозначена рассматриваемая проблема и изложен современный взгляд на проблему (новые методы диагностики и лечения), сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.

- оценка **«хорошо»** выставляется, если основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты. В частности, имеются неточности в изложении материала; не в полной мере изложен современный взгляд на проблему (новые методы диагностики и лечения); не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы

- оценка **«удовлетворительно»** выставляется, если имеются существенные отступления от требований к реферированию. В частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод

- оценка **«неудовлетворительно»** выставляется, если тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Аннотация дисциплины

Дисциплина (Модуль)	Генетика
Реализуемые компетенции	ОПК- 5
Результаты освоения дисциплины (модуля)	<p>Знать основные молекулярно-клеточные и генетические понятия и методы при решении профессиональных задач. Шифр З (ОПК-5) -9</p> <p>Уметь: применять знания о молекулярноклеточных и генетических процессах при решении профессиональных задач. Шифр У (ОПК-5) -9</p> <p>Владеть: навыками использования молекулярно-клеточных и генетических знаний при решении профессиональных задач. Шифр В (ОПК-5) -9</p>
Трудоемкость, з.е.	216/6
Формы отчетности (в т.ч. по семестрам)	Зачет (4 семестр) Экзамен (5 семестр)