


ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ПЕРМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Е.А. ВАГНЕРА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

УТВЕРЖДАЮ

Директор медико-фармацевтического
училища

 Л.Ф. Михалева
« 08 » сентября 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики

Направление подготовки (специальность)

34.02.01 «Сестринское дело»

Форма обучения очная

Срок освоения дисциплины 1 курс

Срок освоения ООП 1 год 10 месяцев

Медико-фармацевтическое училище

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе:
ФГОС СПО по направлению подготовки (специальности)
34.02.01 Сестринское дело
утвержденного Министерством просвещения РФ
«04» июля 2022 г.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании
методического совета Медико–фармацевтического училища,
от «02» сентября 2024 г. Протокол № 7

Председатель методического совета _____ /Л.Ф. Михалева

Разработчики рабочей программы:

Преподаватель _____ /С.М. Максимова

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

- 5. ИЗМЕНЕНИЯ И ДОПОЛНЕНИЯ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Область применения программы:

Программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена.

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла.

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

1.3. Цель и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ¹ ПК, ОК, ЛР	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	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины: 36 часов

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	36
в т. ч.:	
теоретическое обучение	20
практические занятия	16
<i>Самостоятельная работа</i>	-
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	

	патологии человека.		
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	
Тема 2.2.	Содержание учебного материала	4	
Биохимические основы наследственности	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10	
Тема 3.1.	Содержание учебного материала	6	
Типы	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03,

наследования признаков	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. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		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
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 3,4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	4	
Тема 3.2.	Содержание учебного материала	4	
Виды изменчивости. Мутагенез.	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6	

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	6	
	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практические занятия № 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Карiotипирование.	4	
Раздел 5. Наследственность и патология		8	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала	6	
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 8 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	2	

Тема 5.2.	Содержание учебного материала	2	
Медико-генетическое консультирование	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
Тема 6.	Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2	
Итоговое занятие			
Всего:		36/16	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Набор таблиц по генетике (по темам)

Набор фото больных с наследственными заболеваниями.

Набор слайдов «хромосомные синдромы»

Родословные схемы;

техническими средствами обучения:

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

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

3.2.1. Основные печатные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. 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>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. 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 : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i> ³	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><i>знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>
<p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>

5. ИЗМЕНЕНИЯ И ДОПОЛНЕНИЯ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ

ДИСЦИПЛИНЫ

№ п/п	Наименование темы	Изменения и дополнения вопросов	Сущность изменений и дополнений: сокращение, увеличение часов, изменение методики	Изменения и дополнения в материальном и методическом обеспечении, контроле знаний	Утверждение на заседании методического совета Медико- фармацевтического училища: № протокола, дата, подпись и ФИО председателя методического совета
1	2	3	4	5	6


ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ПЕРМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Е.А. ВАГНЕРА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики

34.02.01 «Сестринское дело»

Медицинская сестра / Медицинский брат

СОГЛАСОВАН
на заседании МС медико-
фармацевтического училища
«02» сентября 2024 г., протокол № 7
Председатель МС  Михалева Л.Ф.

Пермь 20__

Паспорт
контрольно-оценочных средств по дисциплине
ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части), умений, знаний	Наименование оценочного средства
	Введение		
1.	Раздел 1 Цитологические основы наследственности		
	Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	ОК 01,02, 03 ПК 3.1, ПК 3.1, ПК 3.3,ПК 4.1,4.2,4.3,4,5,4,6	Тестовые задания Вопросы для устного /письменного опроса
2.	Раздел 2. Биохимические основы наследственности		
	Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код	ОК 01,02, 03 ПК 3.1, ПК 3.1, ПК 3.3,ПК 4.1,4.2,4.3,4,5,4,6	Тестовые задания Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
3.			
	Тема 3.1. Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование	ОК 01,02, 03 ПК 3.1, ПК 3.1, ПК 3.3,ПК 4.1,4.2,4.3,4,5,4,6	Тестовые задания Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
4.			
	Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека	ОК 01,02, 03 ПК 3.1, ПК 3.1, ПК 3.3,ПК 4.1,4.2,4.3,4,5,4,6	Тестовые задания Индивидуальные задания по карточкам Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
5.			
	Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма	ОК 01,02, 03 ПК 3.1, ПК 3.1, ПК 3.3,ПК 4.1,4.2,4.3,4,5,4,6	Тестовые задания Индивидуальные задания по карточкам Вопросы для устного /письменного опроса

1. ПРИМЕРНЫЕ ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

В тестовых заданиях выберите только один правильный ответ.

1. Процесс, состоящий в образовании идентичных копий ДНК для передачи генетической информации в поколениях клеток и организмов называется

- а) репликацией
- б) транскрипцией
- в) трансляцией
- г) мутацией

2. Мономерами ДНК являются

- а) азотистые основания
- б) пептиды
- в) аминокислоты
- г) нуклеотиды

3. Репликация ДНК представляет собой процесс

- а) исправления повреждений в молекулах ДНК
- б) фиксации изменений в синтезируемой ДНК
- в) синтеза информационных РНК
- г) удвоения молекул ДНК в ходе клеточного цикла

4. Основными химическими связями, участвующими в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК, являются

- а) фосфодиэфирные
- б) водородные
- в) донорно-акцепторные
- г) полипептидные

5. Репликация ДНК происходит

- а) в ядре
- б) в цитоплазме
- в) на рибосомах
- г) в лизосомах

6. Врожденные пороки наиболее часто формируются в периоде развития

- а) перинатальном
- б) эмбриональном
- в) плодовом
- г) постнатальном

7. Основным способом деления эукариотических клеток, при котором сначала происходит удвоение, а затем равномерное распределение наследственного материала, является

- а) кроссинговер
- б) митоз
- в) митоз

8. В интерфазе митоза происходит

- а) синтез белков
- б) конденсация хроматина
- в) синтез ДНК
- г) спирализация

9. Число хромосом в гамете человека

- а) тетраплоидное
- б) полиплоидное

10. Хроматин представляет собой

- а) вещество хромосом, состоящее из ДНК, белков и РНК
- б) ДНК
- в) РНК
- г) негистоновые белки

11. Какие хромосомы имеют генетически идентичные плечи?

- а) акроцентрические
- б) изохромосомы
- в) метацентрические
- г) субметацентрические

12. Организм, имеющий генотип АА, называется

- а) гомозигота по доминантному признаку в) гетерозигота
- б) гомозигота по рецессивному признаку г) гемизигота

13. Организм, имеющий генотип Аа, называется

- а) гомозигота по доминантному признаку в) гетерозигота
- б) гомозигота по рецессивному признаку г) гемизигота

14. Наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов, называется

- а) экология в) генетик
- б) биотехнология г) генетик

15. У гибридов преобладающий признак называют

- а) мутацией в) доминантным
- б) промежуточным г) рецессивным

16. Под влиянием условий окружающей среды и генотипа формируется

- а) генетический код в) генотип
- б) геном г) фенотип

17. Генотип - это

- а) генетический код
- б) совокупность всех внешних и внутренних признаков организма
- в) совокупность всех генов организма
- г) совокупность всех хромосом организма

18. Аллельными называются

- а) разные взаимодействующие гены
- б) сцепленные гены
- в) различные состояния одного и того же гена, расположенные в одних и тех же локусах

гомологичных хромосом

- г) повторяющиеся гены

19. Диплоидный набор хромосом соматической клетки организма - это

- а) генотип в) геном
- б) генофонд г) кариотип

20. Совокупность генов, содержащихся в гаплоидном наборе хромосом, - это

- а) генотип в) геном
- б) генофонд г) фенотип

21. Чистой линией называется

- а) потомство, не дающее разнообразия по изучаемому признаку
- б) разнообразное потомство, полученное от скрещивания разных особей
- в) пара родителей, отличающихся друг от друга одним признаком
- г) особи одного вида.

22. Установите соответствие между видом генотипа и его характеристикой.

а) образуется два типа гамет б) наличие двух доминантных аллелей гена в) наличие доминантного и рецессивного аллелей гена г) образуется один тип гамет д) дает расщепление признаков у потомков	1) гетерозиготный 2) гомозиготный
---	--------------------------------------

23. Установите соответствие между особенностями и видами гамет.

а) крупная клетка, содержит запас питательных веществ б) подвижная клетка в) образуется в семенниках г) образуется в яичниках д) неподвижная	1) сперматозоид 2) яйцеклетка
--	----------------------------------

24. Установите соответствие между признаками и видами изменчивости.

а) изменяет генотип б) изменяет фенотип в) носит адаптивный характер г) носит случайный характер д) передается по наследству	1) модификационная 2) мутационная
--	--------------------------------------

25. Установите правильную последовательность этапов проведения моногибридного скрещивания.

- математическая обработка данных
- отбор чистых линий растений, дающих желтые и зеленые семена
- скрещивание растений гороха первого поколения с желтыми семенами
- выведение чистых линий растений гороха с разной окраской семян
- формулирование правил наследования признаков

26. Заполните пропуски в предложениях.

Г. Мендель, скрещивая растения, отличающиеся по (1 ...), установил следующие

закономерности: наследование признака определяется дискретными факторами - (2....). Если в потомстве проявляется признак только одного из родителей, то такой признак называется (3....). Признак второго родителя, проявляющийся не в каждом поколении, называется (4...).

**2. ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ
(ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ, ПРЕЗЕНТАЦИЙ, ДОКЛАДОВ)**

Тема 1.1. Цитологические основы наследственности

- Химическая организация клетки.
- Организация биосинтеза в клетке.
- Регуляция клеточного цикла.
- Старение и гибель клеток.
- Роль митоза в формировании патологии организма.

Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код

- Открытие нуклеиновых кислот.
- Свойства нуклеиновых кислот.
- Биосинтез белка - основа реализации наследственной информации.
- Ген с позиций молекулярной биологии.
- Практическое применение молекулярной биологии.
- Молекулярные причины болезней обмена веществ.
- Родоначальник генетики Г. Мендель.
- Вторичное открытие законов Менделя.
- Сущность законов наследования признаков у человека.
- Типы наследования менделирующих признаков у человека.
- Аутосомно-доминантное наследование.
- Аутосомно-рецессивное наследование.
- Наследование, сцепленное с полом.
- Генотип и фенотип.
- Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

- Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
- Генеалогический метод, сущность и области его применения.
- Методика составления родословных и их анализ.
- Основные типы наследования признаков при: аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
- Близнецовый метод.
- Роль наследственности и среды в формировании признаков.
- Биохимический метод.
- Показания для проведения цитогенетических исследований.
- Молекулярно-генетические методы исследования.
- Использование дерматоглифики в различных областях знаний.
- Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.
- Методы генетики соматических клеток.

Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма

- Антропогенные факторы мутагенеза.
- Причины и сущность мутационной изменчивости.
- Мутагены и канцерогены.
- Фенокопии и генокопии.
- Виды мутаций.
- Эндо - и экзомутагены.

Тема 6.1. Хромосомные болезни.

Тема 6.2. Генные болезни.

- Наследственные болезни и их классификация.
- Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
- Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Врожденные пороки развития.
- Мультифакториальные заболевания
- Классификация хромосомных болезней.
- Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдромы Эдвардса, Патау; клиника, цитогенетические варианты.
- Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром дисомии по Y- хромосоме.

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование

- Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
- Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
- Задачи и суть медико-генетического консультирования.
- Проспективное и ретроспективное консультирование.
- Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
- Этапы медико-генетического консультирования.
- Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
- Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
Неонатальный скрининг.