

Рабочая программа учебной дисциплины «Геном человека» разработана на основании учебного плана по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика, утвержденного Ученым Советом Университета, протокол от « 23 » мая 2021 г., № 5 ; в соответствии с ФГОС ВО по специальности Биотехнология и биоинформатика, утвержденным Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от « 12 » августа 2020 г. № 973.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель: формирование у студентов углублённых знаний о современных методах и приёмах изучения генома, определяющего онтогенетическое развитие человека и наследственную передачу в ряду поколений всех его структурных и функциональных признаков.

Задачи:

- изучение студентами структурной организации и функционирования генома человека;
- обучение студентов умению обосновать генетическую этиологию наследственных и наследственно обусловленных заболеваний;
- овладение студентами клинико-генеалогическим методом, составлением родословных на основе генеалогического анализа и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;
- обучение студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакторных заболеваний;
- обучение студентов пониманию целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики наследственной патологии;
- формирование у студентов навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины компетенции

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции (или её части)
1	2
Профессиональная методология	ОПК-2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биотехнологии, биоинформатики и смежных дисциплин
	ИДопк-2.2 Способен проводить комплекс биологических исследований, направленных на изучение структуры биоценозов; использовать основные законы и модели физики для интерпретации и исследования биотехнологических явлений с применением соответствующего теоретического аппарата; применять следствия физических законов важнейших практических приложениях; проводить работы в области органической, аналитической и коллоидной химии с использованием специализированного оборудования; применять методы математической обработки данных.
	ИДопк-2.3 Имеет практический опыт применения биологической терминологии, методологии современных биологических исследований; математическим аппаратом, знаниями в области информатики; построением и исследованием биотехнологических моделей биологических систем; использования основных приемов выполнения экспериментов, применения методов химического анализа и синтеза; статистической обработки экспериментальных данных
Профессиональная методология	ОПК 4 Способность применять методы биотехнологии и биоинформатики для получения новых знаний и для получения биологических объектов с целенаправленно

	изменёнными свойствами, проводить анализ результатов и методического опыта исследования, определять практическую значимость исследования
<p>ИДопк-4-1 Знает и понимает основы генетики, токсикологии и биохимии в рамках прикладного применения в области биоинженерии; терминологию, используемую в генетической и клеточной инженерии; основные методы получения рекомбинантных молекул ДНК, способы внедрения рекомбинантных молекул в исследуемые организмы и получение штаммов микроорганизмов и клеточных линий со стабильной экспрессией чужеродных генов; технологию культивирования изолированных клеток и тканей; основы создания и действия противовирусных вакцин и препаратов; подходы к использованию вирусов в биоинженерии и медицине; принципы медико-биологической и генетической оценки генно-инженерно-модифицированных организмов.</p> <p>ИДопк-4-2 Умеет подбирать оптимальные практические пути использования рекомбинантных ДНК и культур клеток и тканей для решения типичных задач профессиональной области; интерпретировать и оценивать экспериментальную информацию по биологическим объектам; оценивать степень риска работы с генно-инженерными объектами; выбирать подход к созданию биоинженерных конструкций на основе вирусов и оценивать целесообразность использования вирусов для выполнения биоинженерных задач; обосновывать использование различных методов исследования в сферах биоинженерной практики</p>	
Профессиональная методология	ОПК-5 Способен находить и использовать информацию, накопленную в базах данных по биологическим объектам, включая нуклеиновые кислоты и белки, владеть основными биоинформатическими средствами анализа
<p>ИДопк-5-1 Знает основы биоинформатики; последние достижения и новые разработки в области биоинформатики; механизмы сохранения информации живыми системами и реализации программ, заложенных геномами.</p> <p>ИДопк-5-2 Умеет получать и грамотно использовать информацию, накопленную в базах данных по структуре геномов, белков и другой биологической информации</p>	
Системное и критическое мышление	УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий
<p>ИДук-1-1 Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя её составляющие и связи между ними.</p> <p>ИДук-1-2 Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации и проектирует процессы по их устранению.</p> <p>ИДук-1-4 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов</p>	

3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Учебная дисциплина Б1.В.ОД.10 «Геном человека» относится к блоку Б1.В.ОД факультативной части обязательных дисциплин учебного плана по специальности 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика.

Материал дисциплины опирается на ранее приобретенные обучающимися знания, формируемые в рамках изучения предшествующей дисциплины «Медицинская биология».

4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ

Вид работы	Всего часов	Кол-во часов в семестре	
		№ 9	
1	2	3	
Контактная работа (всего), в том числе:			
Аудиторная работа	108	108	
Лекции (Л)	16	16	
Практические занятия (ПЗ),	46	46	
Семинары (С)			
Лабораторные работы (ЛР)			
Внеаудиторная работа			
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	46	46	
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)		
	экзамен (Э)		
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	108	108
	ЗЕТ	3,0	3,0

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела
1	2	3	4
1	ОПК-2 ОПК-4 ОПК-5 УК-1	Раздел 1 Структурно-функциональная организация ядерного и митохондриального геномов человека	1. Геномика на современном этапе. Применение знаний о геноме человека. 2. Геном человека и молекулярная медицина. 3. Общие принципы идентификации отдельного региона хромосомы или генов. 4. Генетический и клинический полиморфизм
2	ОПК-2 ОПК-4 ОПК-5 УК-1	Раздел 2 Наследственность и изменчивость в индивидуальном развитии как основа для понимания патогенеза и этиологии наследственных моногенных заболеваний и болезней с наследственной предрасположенностью	1. Классификация наследственной патологии. Принципы диагностики наследственных болезней. 2. Генеалогический анализ при моногенной и мультифакторной патологии. 3. Маркёрные признаки, увеличивающие риск развития заболевания. 4. Факторы, повышающие риск рождения детей с наследственной патологией
3	ОПК-2 ОПК-4	Раздел 3. Современные методы	1. Этиология и диагностика заболеваний обмена веществ.

	ОПК-5 УК-1	биохимической и молекулярно-генетической диагностики	2. Кариотип человека. Цитологические карты метафазных хромосом на основе их дифференциального окрашивания. Понятие о генетических картах хромосом. 3. Использование цитогенетических методов в диагностике хромосомной патологии. 4. Роль долевого участия среды и генотипа в развитии наследственных заболеваний
4	ОПК-2 ОПК-4 ОПК-5 УК-1	Раздел 4 Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика	1. Задачи медико-генетического консультирования. Основные виды деятельности медико-генетической консультации. 2. Методы пренатальной диагностики

5.2. Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы текущего контроля

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды деятельности (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРО	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	7	Раздел 1. Структурно-функциональная организация ядерного и митохондриального геномов человека	4		8	10	22	Устный опрос. Проверка и обсуждение выполнения заданий и решения ситуационных задач. Тестовый контроль
2	7	Раздел 2. Наследственность и изменчивость в индивидуальном развитии как основа для понимания патогенеза и этиологии наследственных моногенных заболеваний и болезней с наследственной предрасположенностью	6		14	14	34	Устный опрос Проверка и обсуждение выполнения заданий и решения ситуационных задач. Тестовый контроль. КТ-1

3	8	Раздел 3. Современные методы биохимической и молекулярно- генетической диагностики	4	14	16	34	Устный опрос Проверка и обсуждение выполнения заданий и решения ситуационных задач. Тестовый контроль
4	8	Раздел 4. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика	2	10	6	18	Проверка и обсуждение выполнения заданий и решения ситуационных задач. Тестовый контроль. КТ-2
ИТОГО:			16	46	46	108	

5.3. Название тем лекций с указанием количества часов

№ п/п	Название тем лекций	Кол-во часов в семестре
		№ 9
1	2	3
1	Геном человека и молекулярная медицина. Организация и структура ядерного и митохондриального геномов	2
2	Клинико-генеалогический метод, его задачи. Критерии наследования моногенной и мультифакторной патологии	2
3	Цитогенетические методы. Принципы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, определение полового хроматина)	2
4	Биохимические методы. Заболевания, вызванные наследственными нарушениями метаболизма	2
5	Близнецовый метод в генетике человека	2
6	Популяционно-генетический метод. Генетический полиморфизм популяций	2
7	Задачи медико-генетического консультирования	2
8	Пренатальная диагностика — выявление наследственной патологии и пороков развития до рождения ребёнка	2
ИТОГО: 16		16

5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов

№ п/п	Название тем практических занятий	Кол-во часов в семестре
		№ 9
1	2	3
1	Геном человека. Организация и структура ядерного и митохондриального геномов	2

2	Генетический полиморфизм ядерного генома человека	2
3	Иммуногенетика человека. Генетический контроль иммунного ответа	2
4	Классификация наследственной патологии человека. Принципы диагностики наследственных болезней	2
5	Клинико-генеалогический метод диагностики наследственных болезней. Критерии типов наследования	2
6	Дифференциальная диагностика наследственных и ненаследственных заболеваний	2
7	Малые аномалии развития и их значение в диагностике наследственной патологии мультифакторной природы	2
8	Цитогенетические методы. Диагностика хромосомной патологии	2
9	Проявления в фенотипе ангидротической эктодермальной дисплазии при нарушениях числа X-хромосом в кариотипах мужчин и женщин	2
10	Самовоспроизведение и поддержание постоянства кариотипа в ряду поколений клеток	2
11	Контрольная точка №1 по темам практических занятий 1-11	2
12	Биохимические методы. Роль в диагностике заболеваний обмена веществ	2
13	Наследственные нарушения обмена веществ. Генетические основы развития бронхиальной астмы	2
14	Наследственные заболевания, связанные с недостаточностью ферментов эритроцитов. Система G6PD	2
15	Факторы, повышающие риск рождения детей с наследственной патологией. Наследование, этиология и патогенез фенилкетонурии	2
16	Близнецы и близнецовый метод исследования в генетике человека	2
17	Антропометрические методы. Дерматоглифические показатели и здоровье человека	2
18	Популяционно-генетический метод. Частоты генов и генотипов в популяциях людей	2
19	Молекулярно-генетические методы обнаружения вариаций в структуре ДНК	2
20	Методы генетики соматических клеток	2
21	Медицинское генетическое консультирование	2
22	Современные методы пренатальной диагностики	2
23	Контрольная точка №2 по темам практических занятий 12-22	2
	ИТОГО: 46	46

5.5. Лабораторный практикум (не предусмотрен рабочим учебным планом)

5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1	7	Раздел 1. Структурно-функциональная организация ядерного и митохондриального геномов человека	Подготовка к занятию, изучение материалов лекций и учебника. Выполнение заданий внеаудиторной самостоятельной работы студентов. Подготовка к тестовому контролю	10
2	7	Раздел 2. Наследственность и изменчивость в индивидуальном развитии как основа для понимания патогенеза и этиологии наследственных моногенных заболеваний и болезней с наследственной предрасположенностью	Подготовка к занятию, изучение материалов лекций и учебника. Выполнение заданий внеаудиторной самостоятельной работы студентов. Подготовка к тестовому контролю. Подготовка реферата/презентации. Подготовка к КТ-1	14
3	8	Раздел 3. Современные методы биохимической и молекулярно-генетической диагностики	Подготовка к занятию, изучение материалов лекций и учебника. Выполнение заданий внеаудиторной самостоятельной работы студентов. Подготовка к тестовому контролю.	16
4	8	Раздел 4. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика	Подготовка к занятию, изучение материалов лекций и учебника. Выполнение заданий внеаудиторной самостоятельной работы студентов. Подготовка к тестовому контролю. Подготовка реферата/презентации. Подготовка к КТ-2	6
ИТОГО:				46

6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

1. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.
2. Набор вопросов и заданий для самоконтроля усвоения материала по дисциплине.
3. Оценочные материалы для проведения текущего контроля.

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по учебной дисциплине «Геном человека» в полном объеме представлен в Приложении 1.

В соответствии с рабочим учебным планом в конце изучения учебной дисциплины «Геном человека» проводится промежуточная аттестация в форме экзамена.

8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1. Основная литература

Печатные источники

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	Пехов, Александр Петрович. Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8	600
2	Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014	404
3	Биология: в 2 т. т.2 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014	404
4	Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.	407

Электронные источники

№	Издания
1	Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html
2	Ярыгин, В. Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html . ЭБС Консультант студента
3	Ярыгин, В. Н. Биология. Т. 2 : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 560 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474952.html . ЭБС Консультант студента
4	Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017
5	Иммуногеномика и генодиагностика человека : [Электронный ресурс] : национальное руководство / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970441398.html .

8.2.Дополнительная литература

Печатные источники

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1.	Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0	100

Электронные источники

№	Издания
1	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html .
2	Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html
3	Никитин, А. Ф. Биология клетки [Электронный ресурс] : учебное пособие / Никитин А. Ф. - Санкт-Петербург : СпецЛит, 2015. - 168 с.ЭБС IPR
4	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html

9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»

№ п/п	Сайты
1	http://studopedia.org/ Сайт-энциклопедия
2	http://www.medical-enc.ru/ Сайт Медицинская энциклопедия

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины. Приложение 2

11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

1. Адрес страницы кафедры: <http://www.sgmru.ru/info/str/depts/bfb/>

2. Образовательный портал СГМУ: <http://el.sgmru.ru>

3. Доступ к электронно-библиотечным системам (ЭБС), сформированным на основании прямых договоров и государственных контрактов с правообладателями на 2022-2023 гг

1) ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru/> ООО «Политехресурс» Контракт № 797КС/11-2022/414 от 21.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

2) ЭБС «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/> ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг» Контракт № 762КВ/11-2022/413 от 21.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

3) ЭБС IPRsmart <http://www.iprbookshop.ru/> ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа» Лицензионный договор № 9193/22К/247 от 11.07.2022, срок доступа до 14.07.2023г.

4) Национальный цифровой ресурс «Рукопт» <http://www.rucont.lib.ru> ООО Центральный коллектор библиотек "БИБКОМ" Договор № 418 от 26.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

Программное обеспечение:

Перечень лицензионного программного обеспечения	Реквизиты подтверждающего документа
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 65646520, 69044252 – срок действия лицензий – бессрочно.
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762, 45035872, 45954400, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057 – срок действия лицензий – бессрочно.
Kaspersky Endpoint Security, Kaspersky Anti-Virus	№ лицензии 2В1Е-230301-122909-1-5885 с 2023-03-01 по 2024-03-10, количество объектов 3500.
CentOSLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
SlackwareLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
MoodleLMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
DrupalCMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно

Доступ к электронно-библиотечным системам (ЭБС), сформированным на основании прямых договоров и государственных контрактов с правообладателями на 2022-2023 гг

1) ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru/> ООО «Политехресурс» Контракт № 797КС/11-2022/414 от 21.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

2) ЭБС «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/> ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг» Контракт № 762КВ/11-2022/413 от 21.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

3) ЭБС IPRsmart <http://www.iprbookshop.ru/> ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа» Лицензионный договор № 9193/22К/247 от 11.07.2022, срок доступа до 14.07.2023г.

4) Национальный цифровой ресурс «Рукопт» <http://www.rucont.lib.ru> ООО Центральный коллектор библиотек "БИБКОМ" Договор № 418 от 26.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

12. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления

образовательного процесса по дисциплине представлено в приложении 3.

13. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Сведения о кадровом обеспечении, необходимом для осуществления образовательного процесса по дисциплине представлены в приложении 4.

14. ИНЫЕ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ

Учебно-методические материалы, необходимые для осуществления образовательного процесса по дисциплине

- Конспекты лекций по дисциплине
- Методические разработки практических занятий для преподавателей по дисциплине
- Оценочные материалы для проведения текущего контроля по дисциплине

Разработчики:

доцент
занимаемая
должность



подпись

Л.Е. Сигарева
инициалы,
фамилия

Зав. кафедрой
занимаемая
должность



подпись

Н.А. Дурнова
инициалы,
фамилия



Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский
университет имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ

Декан фармацевтического
факультета  Н.А. Дурнова
« 21 » июня 2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

Дисциплина: ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Специальность: 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика
(код и наименование специальности)

Квалификация: Биоинженер и биоинформатик
(квалификация (степень) выпускника)

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины компетенции

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции (или её части)
1	2
Профессиональная методология	ОПК-2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин
	ИДопк-2.2 Способен проводить комплекс биологических исследований, направленных на изучение структуры биоценозов; использовать основные законы и модели физики для интерпретации и исследования биоинженерных явлений с применением соответствующего теоретического аппарата; применять следствия физических законов важнейших практических приложениях; проводить работы в области органической, аналитической и коллоидной химии с использованием специализированного оборудования; применять методы математической обработки данных.
	ИДопк-2.3 Имеет практический опыт применения биологической терминологии, методологии современных биологических исследований; математическим аппаратом, знаниями в области информатики; построением и исследованием биоинженерных моделей биологических систем; использования основных приемов выполнения экспериментов, применения методов химического анализа и синтеза; статистической обработки экспериментальных данных
Профессиональная методология	ОПК 4 Способность применять методы биоинженерии и биоинформатики для получения новых знаний и для получения биологических объектов с целенаправленно изменёнными свойствами, проводить анализ результатов и методического опыта исследования, определять практическую значимость исследования
	ИДопк-4.1 Знает и понимает основы генетики, токсикологии и биохимии в рамках прикладного применения в области биоинженерии; терминологию, используемую в генетической и клеточной инженерии; основные методы получения рекомбинантных молекул ДНК, способы внедрения рекомбинантных молекул в исследуемые организмы и получение штаммов микроорганизмов и клеточных линий со стабильной экспрессией чужеродных генов; технологию культивирования изолированных клеток и тканей; основы создания и действия противовирусных вакцин и препаратов; подходы к использованию вирусов в биоинженерии и медицине; принципы медико-биологической и генетической оценки генно-инженерно-модифицированных организмов.
	ИДопк-4.2 Умеет подбирать оптимальные практические пути использования рекомбинантных ДНК и культур клеток и тканей для решения типичных задач профессиональной области; интерпретировать и оценивать экспериментальную информацию по биологическим объектам; оценивать степень риска работы с генно-инженерными объектами; выбирать подход к созданию биоинженерных конструкций на основе вирусов и оценивать целесообразность использования вирусов для выполнения биоинженерных задач; обосновывать использование различных методов исследования в сферах биоинженерной практики
Профессиональная методология	ОПК-5 Способен находить и использовать информацию, накопленную в базах данных по биологическим объектам, включая нуклеиновые кислоты и белки, владеть основными биоинформатическими средствами

	анализа
ИДопк-5.-1 Знает основы биоинформатики; последние достижения и новые разработки в области биоинформатики; механизмы сохранения информации живыми системами и реализации программ, заложенных геномами.	
ИДопк-5.-2 Умеет получать и грамотно использовать информацию, накопленную в базах данных по структуре геномов, белков ,и другой биологической информации	
Системное и критическое мышление	УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий
ИДук-1.-1 Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя её составляющие и связи между ними.	
ИДук-1.-2 Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации и проектирует процессы по их устранению.	
ИДук-1.-4 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов	

3. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Перечень вопросов к экзамену

1. Геном человека. Ядерный геном.
2. Геном человека. Митохондриальный геном.
3. Микро- и минисателлитные последовательности.
4. Молекулярные основы наследственности. Структура гена эукариот.
5. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Генные мутации.
6. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Хромосомные мутации.
7. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Геномные мутации.
8. Генеалогический анализ при моногенной патологии. Типы моногенного наследования признаков.
9. Характеристика моногенных болезней. Генеалогический анализ при моногенной патологии.
10. Типы моногенного наследования признаков. Характеристика вариантов аутосомного наследования. Пенетрантность и экспрессивность гена.
11. Характеристика А-Д типа наследования. Причины рождения больных детей с А-Д заболеванием. Влияние неполной пенетрантности гена на риск для потомства.
12. Характеристика А-Р типа наследования.
13. Типы моногенного наследования признаков. Характеристика вариантов, сцепленного с полом наследования.
14. Характеристика Х-Д типа наследования.
15. Характеристика Х-Р типа наследования. Особенности проявления патологии при нарушениях числа Х-хромосом у мужчин и женщин.
16. Роль генетических и средовых факторов в развитии мультифакторных заболеваний.

17. Признаки, указывающие на наличие генетической предрасположенности к мультифакторному заболеванию.
18. Маркёрные признаки развития расщелины губы и/или нёба.
19. Использование цитогенетического метода в диагностике хромосомной патологии, связанной с нарушениями числа аутосом. Этапы кариотипического анализа.
20. Использование цитогенетического метода в диагностике хромосомной патологии, связанной с нарушениями числа половых хромосом.
21. Половой хроматин. Изменения числа X- и Y-хроматина при нарушениях числа половых хромосом в кариотипе.
22. Цель и возможности современных методов биохимической диагностики. Массовые просеивающие программы диагностики заболеваний обмена веществ среди новорожденных.
23. Цель и возможности современных методов молекулярно-генетической диагностики. Понятие о ДНК-маркёрах.
24. Цель и возможности современных методов генетики соматических клеток.
25. Задачи популяционно-статистического метода. Определение частот генов и генотипов в популяциях.
26. Этногенетика. Распространённость болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных адаптивных типов людей.
27. Антропометрические методы. Использование дерматоглифики в медицине в качестве дополнительного экспресс-метода диагностики наследственных заболеваний.
28. Цель и задачи медико-генетического консультирования.
29. Этапы медико-генетического консультирования.
30. Факторы, повышающие риск рождения детей с наследственными заболеваниями.

2. ПОКАЗАТЕЛИ ОЦЕНИВАНИЯ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Семестр 9	Шкала оценивания			
	«неудовлетворительно»	«удовлетворительно»	«хорошо»	«отлично»
знать				
	Студент не способен самостоятельно выделять главные положения в изученном материале дисциплины. Не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно даёт ответы на вопросы заданий билета	Студент усвоил основное содержание материала дисциплины, но имеет пробелы в усвоении материала, не препятствующие дальнейшему усвоению учебного материала. Имеет несистематизированные знания основного материала без усвоения	Студент способен самостоятельно выделять главные положения в изученном материале. Знает основной материал программы, грамотно его	Студент самостоятельно выделяет главные положения в изученном материале и способен дать краткую характеристику основным идеям

		его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает логическую последовательность в изложении учебного материала	излагает без существенных неточностей в ответе на вопросы заданий билета	проработанного материала дисциплины. Знает основной материал программы. Показывает глубокое знание и понимание программного материала, логически и исчерпывающе его излагает, тесно увязывает теорию с практикой
уметь				
	Студент не умеет решать ситуационные задачи, составлять и анализировать родословные, с большими затруднениями отвечает на вопросы заданий билета	Студент испытывает затруднения при решении ситуационных задач. Студент непоследовательно и не систематизировано обосновывает ответы на вопросы задачи. Студент затрудняется при определении видовой принадлежности паразита по описанию морфологии половозрелой формы или определённой стадии развития	Студент умеет самостоятельно и правильно применить теоретические положения при решении практических вопросов	Студент показывает свободное владение знаниями по теоретическим вопросам билета и обосновывает ответы на вопросы билета и задачи, приводит примеры
владеть				
	Студент не владеет навыками решения ситуационной задачи, не может по условию задачи дать обоснованные ответы или определить тип наследования патологии, не владеет навыком определения групповой принадлежности метафазных хромосом человека	Студент владеет основными навыками решения ситуационной задачи. Студент в основном способен самостоятельно определить тип наследования патологии, риск рождения большого ребёнка, или определить видовую принадлежность паразита по описанию его морфологии в	Студент владеет знаниями всего изученного программного материала, материал излагает последовательно, но допускает незначительные ошибки и недочеты при воспроизведении изученного материала. Студент	Студент самостоятельно выделяет главные положения в изученном материале и способен дать краткую характеристику основным идеям проработанного материала. Студент владеет навыками

		условии задачи или на микропрепарате	способен самостоятельно выделять главные положения в изученном материале, владеет навыком определения и обоснования типа наследования патологии и риск рождения больного ребёнка, или определить видовую принадлежность паразита по описанию его морфологии или определённых стадий развития, используемых для диагностики паразитарных заболеваний	самостоятельно определить и обосновать тип наследования патологии по условию задачи и риск рождения больного ребёнка, или определить видовую принадлежность паразита по описанию его морфологии и определённых стадий развития, используемых для диагностики паразитарных заболеваний. Студент показывает и полное владение всем объёмом учебного материала, способен приводить примеры
--	--	--------------------------------------	---	---

ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Тестовые задания в закрытой форме с четырьмя вариантами ответов, из которых один является правильным

Обучающемуся необходимо внимательно прочесть вопрос, затем четыре ответа к нему и только потом выбрать один из них как правильный

1. Онтогенез и наследственную передачу в ряду поколений определяет:

- а. ген
- б. хромосома
- в. генотип
- г. геном

2. Организацию генома изучает:

- а. генетика
- б. генеалогический метод
- в. геномика**
- г. близнецовый метод

3. Секвенирование генома — выяснение порядка последовательности в хромосоме:
- а. генов
 - б. нуклеотидов**
 - в. минисателлитов,
 - г. микросателлитов.
4. Выясняет общие закономерности строения и функции генов разных организмов геномика:
- а. структурная
 - б. функциональная
 - в. сравнительная**
 - г. медицинская
5. Объясняет пути эволюции геномов животных и человека геномика:
- а. эволюционная**
 - б. функциональная
 - в. сравнительная
 - г. медицинская
6. Процент ДНК только в составе генов человека:
- а. 25%**
 - б. 50%
 - в. 75%
 - г. 100%
7. По мере усложнения организации организмов в процессе эволюции доля кодирующих белки ДНК в геноме:
- а. увеличивается
 - б. падает**
 - в. не изменяется
 - г. то падает, то увеличивается.
8. Признак, проявляется не в каждом поколении, но одинаково часто у индивидов мужского и женского пола, при типе наследования:
- а. А-Р**
 - б. Х-Р
 - в. Х-Д
 - г. Y-сцепленном
9. Клинически сходные наследственные заболевания, причина которых — мутации разных генов:
- а. фенкопии,
 - б. фенкопии,**
 - в. морфозы,
 - г. модификации.
10. Тип брака, в котором у здоровых родителей может родиться сын с X-сцепленным рецессивным заболеванием:
- а. $X^A X^A \times X^A Y$
 - б. $X^A X^a \times X^A Y$**
 - в. $X^A X^A \times X^a Y$
 - г. $X^a X^a \times X^a Y$
11. Резус-конфликт не будет развиваться, если генотип женщины rhrhA0, а у её плода:
- а. RhrhAB**
 - б. RhrhA0
 - в. Rhrh00
 - г. RhrhAA.
12. Число телец X-хроматина в интерфазных соматических клетках женщин:

- а. равно числу X-хромосом
- б. на единицу больше числа X-хромосом
- в. на единицу меньше числа X-хромосом
- г. не связано с числом X-хромосом

13. Природа Y-хроматина:

- а. инактивированная и конденсированная Y-хромосома
- б. блок эухроматина в длинном плече Y-хромосомы
- в. короткое плечо Y-хромосом
- г. блок гетерохроматина в длинном плече Y-хромосомы

14. Число телец Y-хроматина у индивида с набором хромосом 47,XYY:

- а. одно
- б. два**
- в. три
- г. отсутствует

15. Число телец X-хроматина у женщины с набором хромосом 47,XXX:

- а. одно,
- б. два,**
- 3) три,
- 4) отсутствует.

16. Для выявления районов гетерохроматина в метафазных хромосомах используется метод дифференциальной окраски:

- а. С-метод**
- б. G-метод
- в. Q-метод
- г. FISH-методы

17. Синдром, причина которого моносомия по X-хромосоме – 45,X0:

- 1) Дауна
- 2) Клайнфельтера
- 3) Шерешевского-Тернера
- 4) Патау

18. Хромосомная мутация, при которой не изменяется количество генетического материала:

- а. инверсия**
- б. делеция
- в. дупликация
- г. несбалансированная транслокация

19. Хромосомный набор индивида со сбалансированной транслокацией:

- а. 45,X0
- б. 45,210
- в. 45,21²¹0**
- г. 46, 2121²¹

20. Хромосомный набор гамет при нерасхождении 21-х хромосом в анафазу 1 мейоза:

- а. 22,0 и 23,21
- б. 24,2121 и 22,0**
- в. 24,2121 и 24,2121
- г. 22,0 и 22,0

21. Хромосомный набор женщины с синдромом Шерешевского-Тернера:

- а. 47,XXX

б. 47,XXY

в. 45,Y0

г. 45,X0

22. Наследственное заболевание, которое можно диагностировать у новорожденного с помощью биохимического метода до проявления клинических симптомов:

а. ишемическая болезнь сердца

б. фенилкетонурия

в. болезнь Шерешевского-Тернера

г. коричневая эмаль зубов

23. Биологический материал (кровь, моча, слюна) исследуют при заболевании:

а. фенилкетонурия

б. с. Дауна

в. гипертрихоз

г. ретинобластома

24. Форма гемоглобина у больных серповидноклеточной анемией:

а. HbF

б. HbA

в. HbS,

г. HbC.

25. Форма гемоглобина у взрослого человека в норме:

а. HbF

б. HbA

в. HbS

г. HbC

26. Фактор, способствующий распространению в ряде человеческих популяций гена HbS:

а. малярия

б. чума

в. вшивый тиф

г. весенне-летний энцефалит

27. Генотип людей по аномальному гемоглобину, устойчивых к тропической малярии:

а. HbAHbA

б. HbAHbS

в. HbSHbS

г. HbAHbF

28. Полиморфизм гемоглобинов у человека возник в результате изменчивости:

а. фенотипической

б. генных мутаций

в. хромосомных мутаций

г. геномных мутаций

29. Трансмиссивное заболевание, способствующее распространению в ряде человеческих популяций людей с первой группой крови системы АВ0:

а. малярия

б. чума

в. вшивый тиф

г. весенне-летний энцефалит

30. По закону Харди-Вайнберга частота в популяции особей гомозиготных по рецессивному гену:

а. p^2

б. g^2

в. $2pg$

г. $1-p$

31. По закону Харди-Вайнберга частота в популяции особей, гомозиготных по доминантному гену:

а. $1-g$

б. g^2 ,

в. $2pg$,

г. p^2 ,

32. По закону Харди-Вайнберга частота в популяции особей гетерозиготных по доминантному гену:

а. p^2

б. g^2

в. $2pg$

г. $1-p$

33. Эволюционный фактор, поставщик материала для естественного отбора:

а. мутационный процесс

б. дрейф и миграция генов

в. изоляция

г. миграция

34. Элементарный эволюционный материал:

а. дрейф генов

б. изоляция

в. естественный отбор

г. мутации

35. Под биологической эволюцией понимают:

а. онтогенез

б. мутационный процесс

в. филогенез

г. формирование адаптаций

36. Молекулярно-генетические методы предназначены для обнаружения:

а. вариаций в структуре участка ДНК

б. нарушений числа хромосом

в. типа хромосомной мутации

г. вариаций в структуре всей геномной ДНК

37. Амплификация (накопление) копий одного фрагмента ДНК осуществляется с помощью:

а. репликации ДНК

б. транскрипции,

в. полимеразной цепной реакции (ПЦР),

г. рестрикции

38. Праймеры при ПЦР синтезируются искусственно и состоят из пар нуклеотидов:

а. 400-500

б. 200-300

в. 50-100

г. 20-30

39. Каждый из многих ферментов-рестриктаз может разрезать ДНК:

а. сразу в нескольких точках одного гена

б. только в строго определённых точках

в. в любых точках геномной ДНК

г. сразу в нескольких точках многих генов

40. Фрагменты ДНК, образующиеся в ходе рестрикции, разделяются на этапе ПЦР:

а. гель-электрофореза

б. получения фрагментов ДНК

в. визуализации

г. идентификации

41. Во время электрофореза в геле все фрагменты ДНК движутся:

а. с одинаковой скоростью

б. чем меньше фрагмент, тем медленнее

в. чем меньше фрагмент, тем быстрее

г. чем больше фрагмент, тем быстрее

Тестовые задания в открытой форме

Задания-дополнения.

Варианты ответов не предъявляются, обучающемуся необходимо внимательно прочитать вопрос и вписать (набрать с помощью клавиатуры) ответ (одно или несколько слов, геномные, число) в отведённом для этого месте.

42. Совокупность ядерной и митохондриальной ДНК клетки — _____. (геном)

43. Выяснение порядка последовательностей нуклеотидов в ДНК — _____.
(секвенирование)

44. Последовательность нуклеотидов в геномах изучает геномика — _____.
(структурная)

45. Идентифицирует функции каждого гена и участка генома геномика — _____.
(функциональная)

46. Изучает сходства и различия в организации геномов разных организмов геномика — _____.
(сравнительная)

47. Изучает происхождение генетического полиморфизма и биоразнообразия геномика — _____.
(эволюционная)

48. Решает прикладные вопросы клинической и профилактической медицины геномика — _____.
(медицинская)

49. Выясняет причины вирулентности болезнетворных организмов геномика — _____.
(медицинская)

50. Диагностикой наследственных болезней на основе знания генома человека занимается геномика — _____. (медицинская)

51. Определение последовательности расположения нуклеотидов в ДНК — _____.
(секвенирование)

52. В состав ядерного генома кроме участков ДНК с генами входят участки — _____.
(теломер и центромер)

53. Теломерная ДНК для всех хромосом человека и других видов — _____.
(одинаковая)

54. При каждом делении клетки человека происходит укорочение теломер хромосом в среднем на число нуклеотидов — _____. (50)

55. ДНК теломерных и центромерных участков хромосом белки — _____. (не кодирует)
56. У эмбрионов после каждой репликации ДНК теломеры наращиваются с помощью фермента — _____. (теломеразы)
57. В клетках взрослого организма перестаёт работать фермент, наращивающий теломеры — _____. (теломераза)
58. Теломеры хромосомы постоянно укорачиваются при каждом цикле — _____ ДНК. (репликации)
59. Укорочение теломер хромосом с каждой репликацией до определённого предела приводит клетку к — _____. (гибели)
60. Трёхцепочечная структура образуется на конце молекулы ДНК — _____. (3')
61. Центромерная ДНК состоит из повторяющихся коротких последовательностей — _____. (нуклеотидов)
62. В каждой хромосоме последовательности центромерной ДНК — _____. (различные)
63. Последовательность нуклеотидов, кодирующая одну белковую цепь — _____. (ген)
64. Кроме генов, кодирующих белки существуют гены, кодирующие различные виды — _____. (РНК)
65. В ядерном геноме человека нуклеотидов более — _____ млрд.
66. Гены ферментов, транспортных и структурных белков — _____. (структурные)
67. Регулируют функции структурных генов продукты генов — _____. (регуляторных)
68. Многие гены человека образуют семейства — _____. (мультигенные)
69. Набор из двух или более генов, чьи экзоны родственны между собой — _____ семейства. (мультигенные)
70. Гены, сгруппированные в кластеры в отдельных районах одной или нескольких хромосом, образуют семейства — _____. (мультигенные)
71. Мультигенные семейства обычно требуются, чтобы набрать определённый продукт в количестве — _____. (большом)
72. Гены α - и β -глобинов в геноме человека — примеры семейств — _____. (мультигенных)
73. Мультигенные семейства генов в геноме человека образуют гены защитного белка — _____. (интерферона)
74. Среди мультигенных семейств особое место занимают очень большие кластеры — _____. (супергены)
75. Классическим примером супергенов служит комплекс генов — _____. (HLA)
76. Кодирует главные антигены гистосовместимости суперген — _____. (HLA)
77. «Молчащие» гены, не способные транскрибироваться или или продуцирующие функционально неактивные белки — _____. (псевдогены)
78. В семействе генов-рецепторов обоняния (1000 генов) псевдогены составляют — _____ % (60)
79. Все гены генома человека по размерам сильно — _____. (отличаются)
80. Плотность расположения генов на единицу длины генома по мере эволюционного усложнения организмов — _____. (падает)
81. Генетический полиморфизм человека, связанный с заменой единичного нуклеотида в участках, названных — _____. (снипсы)
82. Станет возможным создание генетического «паспорта» каждого человека на основе создания карты единичных переменных участков — _____. (снипсов)
83. Явление «ген в гене» — при этом другой ген располагается в области другого гена, соответствующей — _____. (интронам)

84. Класс высокоповторяющихся последовательностей ДНК — _____.
(сателлитная)
85. Сателлитная ДНК присутствует преимущественно в районах хромосом — _____.
(центромерных и теломерных)
86. Сателлитная ДНК составляет часть хроматина хромосом, не кодирующей белки — _____.
(гетерохроматин)
87. Альфойдный (сложный тип сателлитной ДНК) тип ДНК применяется для маркирования индивидуальных хромосом в клетках человека в качестве — _____.
(ДНК-зондов)
88. Семейства умеренных повторов (Alu-повторы), появившихся в ходе эволюции у приматов, в геноме человека участвуют в регуляции работы — _____.
(генов)
89. В медико-генетических и судебной медицине используется выявление последовательностей ДНК — _____.
(микро- и минисателлитных)
90. Спробны к перемещению в геноме — _____.
(МГЭ)
91. Геном митохондрий представлен числом копий молекул ДНК — _____.
(2-10)
92. В митохондриальной ДНК транскрибируется и транслируется цепей — _____.
(две)
93. Белки, кодируемые генами митохондриальной ДНК, синтезируются в — _____.
(митохондриях)
94. Большая часть митохондриальных белков синтезируется в — _____.
(цитоплазме)
95. В митохондриях в результате окислительного фосфорилирования синтезируется — _____.
(АТФ)
96. Оптическая нейропатия Лебера — результат точковой мутации в геноме — _____.
(митохондрий)
97. У человека все митохондрии происхождения — _____.
(материнского)
98. Митохондриальные болезни передаются потомству только от — _____.
(матери)
99. Больные отцы митохондриальные болезни потомству — _____.
(не передают)
100. При Х-Р типе наследования чаще болеют — _____.
(мужчины)
101. При Х-Д типе наследования больной мужчина передает мутантный ген всем — _____.
(дочерям)
102. За формирование полигенного признака отвечают количество пар неаллельных генов — _____.
(множество)
103. Признаки, используемые при составлении и анализе схем родословных при мультифакторных болезнях — _____.
(маркерные)
104. Фактор среды провоцирует проявление болезней — _____.
(мультифакторных)
105. Оценка риска при мультифакторных заболеваниях проводится на основе — _____.
(эмпирического прогноза)
106. При мультифакторных заболеваниях риск для потомства возрастает, если: 1) больной родитель относится к полу — _____.
(редко поражаемому)
107. Гетерозиготная женщина может передать мутантный ген 50% сыновей и 50% дочерей, при типе наследования болезни — _____.
(Х-Д)
108. Возможно рождение ребёнка с А-Д болезнью у здоровых родителей, если мутация соответствующего гена произошла у родителя(ей) в — _____.
(гаметах)
109. Установление типа наследования признака — задача метода генетики человека — _____.
(генеалогического)
110. Фено- и генотипический прогноз для потомства — задача метода генетики человека — _____.
(генеалогического)
111. Экспрессивность гена: 1) Степень фенотипического проявления гена в признак — _____.
(экспрессивность)

112. Наследуются по законам Менделя признаки — _____. (моногенные)
113. Наследуется предрасположенность полигенной природы к болезням — _____. (мультифакторным)
114. При мультифакторных заболеваниях риск для потомства возрастает, если больных родственников — _____. (много)
115. При мультифакторных заболеваниях риск для потомства возрастает, если тяжесть болезни у родственников — _____. (высокая)
116. Совокупность данных о метафазных хромосомах — _____. (кариотип)
117. Центромерный индекс равен 40-30% у хромосом — _____. (субметацентрических)
118. Метод дифференциальной окраски, позволяющий идентифицировать районы гетерохроматина в хромосомах — _____. (С-окраска)
119. G-метод окраски метафазных хромосом относится к методам — _____. (дифференциальным)
120. Позволяет распределить все хромосомы человека только по группам окраска — _____. (рутинная)
121. Причиной синдрома "крика кошки" является делеция в р-плече хромосомы номер — _____. (5)
122. При синдроме Дауна в кариотипе лишняя хромосома номер — _____. (21)
123. При синдроме Клайнфельтера в кариотипе мужчин лишняя хромосома — _____. (X)
124. При синдроме Шерешевского-Тернера в кариотипе женщины не хватает хромосомы — _____. (X)
125. Природа тельца Барра или X-хроматина — одна из X-хромосом, которая в период интерфазы — _____. (не работает)
126. Хромосомный набор индивида $45,21^{21}0$ — результат сбалансированной — _____. (транслокации)
127. Хромосомный набор гамет при нерасхождении 21-х хромосом в анафазу 1 мейоза — _____. (24,2121 и 22,0)
128. Хромосомный набор мужчины с синдромом Клайнфельтера — _____. (47,XXY)
129. Фенилкетонурия — наследственное заболевание, которое можно диагностировать у новорожденного до проявления клинических симптомов методом — _____. (биохимическим):
130. При фенилкетонурии не усваивается аминокислота — _____. (фенилаланин)
131. Биологический материал (плазма и сыворотка крови, моча) исследуют при диагностике заболеваний — _____. (нарушения обмена веществ) : 1) биопсийный материал хориона, 2) , 3) пункция спинного мозга, 4) культура лейкоцитов.
132. Биопсийный материал ворсин хориона исследуют при диагностике заболеваний — _____. (хромосомных)
133. Культуру лейкоцитов исследуют при диагностике заболеваний — _____. (хромосомных)
134. Женщина с генотипом Aa по ФКУ, в период беременности должна придерживаться диеты с 1) минимальным содержанием — _____. (фенилаланина)
135. Диета с минимальным содержанием фенилаланина назначается при лечении — _____. (фенилкетонурии)
136. У больных муковисцидозом (тяжёлое А-Р заболевание) концентрация натрия и хлоридов в слюне и поте — _____. (увеличивается)

137. Лейкоцитарные антигены системы HLA (A2, B7, B8, B12, B 27, DR2, DR5) , определяют предрасположенность к развитию заболевания обмена веществ — _____ (бронхиальной астме)
138. С помощью любого из следующих методов (микробиологический тест Гатри, флуорометрия, распределительная хроматография на бумаге, тонкослойная хроматография) можно определить в пятнах крови количество аминокислоты — _____ (фенилаланина)
139. Лейкоцитарные антигены системы HLA (A28, B14, BW41, DR1) в отношении развития бронхиальной астмы являются — _____. (защитными)
140. О дефекте фермента или его дефиците в организме свидетельствует накопление промежуточных и побочных продуктов нарушенного — _____. (метаболизма)
141. Отбирают предположительные случаи заболевания при биохимической диагностике наследственных нарушений на этапе — _____. (первом)
142. Трансмиссивное заболевание, способствующее распространению в ряде человеческих популяций гена HbS — _____. (малярия)
143. Генотип людей по аномальному гемоглобину-S), устойчивых к тропической малярии — _____. (HbAHbS)
144. Полиморфизм гемоглобинов у человека возник в результате мутаций — _____. (генных)
145. Трансмиссивное заболевание, способствующее распространению в ряде человеческих популяций людей с первой группой крови системы AB0 — _____. (чума)
146. Ареал распространения недостаточности фермента G6PD близок или даже совпадает с ареалом распространения аномальных гемоглобинов, т.к. однотипный фактор отбора — устойчивость к — _____. (малярии)
147. Лейкоцитарный антигенов системы HLA, определяющий предрасположенность к инсулинзависимому сахарному диабету — _____. (DRW6)
148. Балансированный (гетерозиготный) полиморфизм способствует сохранению в популяции особей с генотипом — _____. (гетерозиготным)
149. Отбору особей с разными генотипами способствует отбор — _____. (экологический)
150. Частота в популяции особей с разными генотипами по закону Харди-Вайнберга — _____. ($p^2 + 2pg + g^2 = 1$)
151. При инсулинзависимом сахарном диабете факторами риска являются лейкоцитарные антигены DR3 и DR4 генного комплекса HLA, поэтому риск заболеть выше у людей с генотипом — _____. (DR3 DR4)
152. Для обнаружения вариаций в структуре участка ДНК предназначены методы — _____. (молекулярно-генетические)
153. Часть ДНК, доступная для исследования путём молекулярно-генетических методов — _____. (часть гена, ген и регион хромосомы)
154. Первый этап молекулярно-генетических методов получение образцов — (ДНК или РНК)
155. На втором этапе молекулярно-генетического нуклеиновая кислота подвергается — _____. (рестрикция на фрагменты)
156. На третьем этапе молекулярно-генетических методов проводится — _____. (гель-электрофорез)
157. Визуализация и идентификация фрагментов ДНК проводится этапе молекулярно-генетического метода — _____. (четвёртом)
158. Из лейкоцитов, амниотических клеток и фибробластов можно выделить для анализа — _____. (нуклеиновую кислоту)
159. Для диагностики болезней или гетерозиготного состояния исследуется достаточно большое количество одинаковых копий одного фрагмента — _____. (ДНК)

160. Амплификация (накопление) копий одного фрагмента ДНК осуществляется с помощью — _____ . (репликации ДНК)
161. Рестрикция – разделение ДНК на фрагменты производится с помощью ферментов — _____ . (рестриктаз)
162. В ходе блок-гибридизация по Саузерну помечают специальными метками (радиоактивными, флуоресцентными) нужные фрагменты — _____ , (ДНК)
163. Присоединение праймеров к комплементарной одноцепочечной ДНК осуществляется в ходе реакции — _____ . (ПЦР)
164. Одна из стадий в ходе ПЦР — синтез полинуклеотидных цепей в границах — _____ . (праймеров)
165. Праймеры синтезируются искусственно и состоят из пар нуклеотидов — _____ . (20-30)
166. Каждый из многих ферментов-рестриктаз может разрезать ДНК только в строго — _____ . (определённых точках)
167. Фрагменты ДНК, образующиеся в ходе рестрикции, разделяются на этапе ПЦР — _____ . (гель-электрофореза)
168. Во время электрофореза в геле все фрагменты ДНК движутся со скоростью — _____ . (различной)
169. Визуализация фрагментов ДНК при ультрафиолетовом облучении в ходе ПЦР осуществляется путём обработки геля бромистым — _____ . (этидием (EtBr))
170. Для пренатальной диагностики используется метод ПДРФ (полиморфизм длины рестриционных фрагментов), при этом фрагменты ДНК разделяются путём электрофореза в — _____ . (полиакриламидном геле)
171. Метод ПДРФ используют для пренатальной диагностики фенилкетонурии, при которой не усваивается аминокислота — _____ . (фенилаланин)
172. Ребёнок будет болен фенилкетонурией, если в плодный период если у него путём ПДРФ обнаружены фрагменты ДНК (маркёр мутантного гена фрагмент в 19 т.п.н., а немутантного – 23 т.п.н.) только — _____ . (19 т. п. н.)
173. ПЦР с обратной транскрипцией используется для диагностики, если имеется только — _____ . (иРНК)
174. Мультиплексная ПЦР используется для определения причины миотонической дистрофии — _____ . (Дюшена)
175. Заключительным этапом анализа мутаций в образцах ДНК является — _____ . (сканирование)
176. Метод генетики соматических клеток заменяет метод, не применяющийся в отношении человека — _____ . (гибридологический)
177. Методы генетики соматических клеток позволяют изучать генетические закономерности — _____ . (целостного организма)
178. Пренатальная диагностика заболеваний, основанная на амниоцентезе, появилась с развитием исследований — _____ . (цитогенетических)
179. Клеточные механизмы обеспечения свойств наследственности и изменчивости мутации — _____ . (соматические и геномные)
180. Схема взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления — _____ . (генетическая карта хромосомы)



Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского»

Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Кафедра общей биологии, фармакогнозии и ботаники

УТВЕРЖДАЮ

Заведующая кафедрой общей биологии,
фармакогнозии и ботаники

Н.А. Дурнова

«21» июня 2023 г.

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ
ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

Дисциплина	<u>ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА</u>		
Специальность	<u>06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика</u>		
Форма обучения	<u>очная</u>		
Курс	<u>5</u>	Семестр	<u>9</u>

Составители: доц. Дурнова Н.А., доц. Сигарева Л.Е.

Одобрено на заседании учебно-методической конференции кафедры
протокол от «15» июня 2023 г. № 7.

САРАТОВ 2023

Практическое занятие № 1.

Тема: Геном человека. Организация и структура ядерного и митохондриального геномов.

Перечень рассматриваемых вопросов:

1. Задачи медицинской геномики.
1. Секвенирование генома. Мультигенные семейства. Псевдогены.
2. Микро- и минисателлитные последовательности нуклеотидов ДНКателлитные последовательности.
3. Мобильные генетические элементы и транспозоны.
5. Каким образом на основании клинико-генеалогического метода можно дифференцировать митохондриальные болезни и патологические состояния, связанные с мутацией генов ядерных хромосом, кодирующих синтез митохондриальных белков?

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Особенности человека как объекта генетического анализа.
2. Уровни структурной организации генома человека: генный, хромосомный, геномный.
3. Ядерный геном: ДНК теломерных и центромерных районов хромосом.
4. Является ли геном стабильной структурой?
5. Геном митохондрий. Какие можно привести аргументы в пользу представления о том, что митохондрии происходят от древних прокариот, вступивших на ранних этапах эволюции в симбиотические отношения с эукариотическими клетками?

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.
Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8
2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 2

Тема. Генетический полиморфизм ядерного генома человека.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Генетический полиморфизм и патология.

2. Роль протоонкогенов в канцерогенезе.
3. Ассоциации заболеваний с группами крови системы АВО.
4. Идентификация личности на основе рестрикционного полиморфизма.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Полиморфизм ДНК, его типы.
2. Полиморфизм сателлитной ДНК.
3. Хромосомный полиморфизм.
4. Геномный полиморфизм.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 3

Тема. Иммуногенетика человека. Генетический контроль иммунного ответа.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Изменяется ли на протяжении жизни или при совместимом переливании крови принадлежность к определённой группе крови?
2. Как называются разнообразные вещества, способные связываться с определёнными антителами?
3. Какие участки (V или C) в молекуле иммуноглобулина образуют 2 активных центра. Способных реагировать с двумя одинаковыми антигенами?
4. Изменяется ли в течение жизни человека титр агглютиногенов и как?
5. Почему определение группы крови системы АВО у новорожденных определяется только по наличию антигенов А и В?
6. Роль совместимости по эритроцитарным и лейкоцитарным антигенам для успешной пересадки почки.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Иммунологические реакции (агглютиногены и агглютитины).
2. Где образуются антитела?
3. Агенты, обладающие антигенными свойствами.
4. Цель прививок?
5. Формы иммунитета.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 4

Тема. Классификация наследственной патологии человека. Принципы диагностики наследственных болезней.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Прогнозирование генных заболеваний.
2. Особенности прогнозирования мультифакторной патологии.
3. Малые аномалии развития и их значение в диагностике наследственной патологии.
3. Мукополисахаридозы. Этиология. Диагностика.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Причины наследственных болезней (генные и хромосомные болезни).
2. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Диагностика.
3. Предрасположенность к мультифакторным заболеваниям.
4. Структурные и числовые aberrации, особенности наследования.

Практическое занятие № 5

Тема. Клинико-генеалогический метод диагностики наследственных болезней. Критерии типов наследования.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Характеристика А-Д типа наследования.
2. Характеристика А-Д типа наследования.

3. Характеристика А-Д типа наследования.
4. Характеристика А-Д типа наследования.
5. Особенности при Y-сцепленном наследовании.
6. Эмпирический риск для потомства при МФБ.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Типы аутосомного наследования признаков.
2. Типы наследования генов, сцепленных с полом.
3. Задачи клинико-генеалогического метода.
4. Этапы генеалогического анализа.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 6

Тема. Дифференциальная диагностика наследственных и ненаследственных заболеваний.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Анализ родословных и определение типа наследования патологии.
2. Составление родословной на основе анамнеза пробанда и определение риска.
3. аллельная модификация. Пренатальная диагностика миотонической дистрофии.
4. решение ситуационных задач.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Критерии типов наследования.
2. Особенности родословных при А-Д и Х-доминантном типах наследования.
3. Особенности родословных при А-Р и Х-рецессивном типах наследования.
4. Особенности родословных при мультифакторной патологии.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

- Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8
2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:**<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие №7

Тема. Малые аномалии развития и их значение в диагностике наследственной патологии мультифакторной природы.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Малые диагностические признаки при гипертонии.
2. Малые диагностические признаки при расщелинах губы и/или нёба..
3. Малые диагностические признаки при гипертонии язвенной болезни 12-и перстной кишки.
4. Группа риска и профилактика при МФБ.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Малые аномалии развития их роль в предрасположенности к МФБ.
2. Редко поражаемый пол при МФБ.
3. Зависимость риска развития МФБ от числа больных среди родственников и степени тяжести патологии.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - Режим доступа:<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 8

Тема. Цитогенетические методы. Диагностика хромосомной патологии.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Группы метафазных хромосом человека, их характеристика.
2. Разрешающая способность дифференциальных методов окрашивания метафазных хромосом.
3. Этапы кариотипического анализа метафазных хромосом.
4. Определение X- и Y-хроматина как экспресс-метод диагностики заболеваний, связанных с нарушениями числа половых хромосом.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Задачи цитогенетических методов.
2. Разрешающая способность рутинного метода окрашивания метафазных хромосом.
3. Биологическая природа X- и Y-хроматина.
4. Биологический материал для кариотипического анализа и определения полового хроматина.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.
Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8
2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 9

Тема. Проявления в фенотипе ангидротической эктодермальной дисплазии при нарушениях числа X-хромосом в кариотипах мужчин и женщин.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Кариотипический анализ метафазной пластинки пациента с эктодермальной дисплазией.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Повторить основополагающую информацию практического занятия № 8:

а) кариотипический анализ;

б) половой хроматин, его число в ядрах соматических клеток в норме и при нарушениях числа половых хромосом.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 10

Тема. Самовоспроизведение и поддержание постоянства кариотипа в ряду поколений клеток.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Механизмы, поддерживающие постоянство числа хромосом в клетках, делящихся митозом.
2. Патология митоза.

3. Ролиплоидирующий митоз. Роль в ренерационных процессах.
4. Особенности жизненного цикла клеток с разной степенью дифференцировки.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. В каком состоянии (конденсированном или деконденсированном) находятся хромосомы в периоды гетерокаталитической интерфазы и подготовки клетки к делению?
2. Одинакова ли продолжительность АКИ и митоза делящихся клеток: а) у организмов разных видов, б) разных органов одного организма?
3. В какой период митотического цикла клетки происходит репликация ДНК и авторепродукция хромосом?
4. Сколько сестринских хроматид (1) и молекул ДНК (2) в одной хромосоме в периоды и фазы митотического цикла: а) G1, б) S, в) G2, г) профазы, д) метафазы, е) анафазы, ж) телофазы. В какой период жизненного цикла хромосомы становятся двуххроматидными?

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович. Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8
2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:**<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 11

Тема. Контрольная точка № 1 по темам практических занятий 1-10.

Вопросы для самоподготовки к контрольной точке 1.

1. Ядерный геном. Характеристика. Теломерная и центромерная ДНК.
2. Виды генов, их функции. Мультигенные семейства. Псевдогены. Ген в гене.
3. Основные классы повторяющихся последовательностей ДНК. Сателлитная ДНК.
4. Мобильные генетические элементы. Характеристика. Функция.
5. Геном митохондрий. Характеристика. Митохондриальные болезни.
6. Типы полиморфизма ДНК. Слипсы как маркёры в диагностике.
7. Рестрикционный полиморфизм. Выявление (метод Саузерна).
8. Канцерогенез. Роль вирусов и онкогенов в канцерогенезе.

9. Ассоциации заболеваний с группами крови системы АВ0 и лейкоцитарными антигенами HLA.
10. Иммунологические реакции. Иммуноглобулины. Структура молекулы, разнообразие. Функции.
11. Генетико-физиологическая характеристика системы АВ0. Образование антигенов А и В из предшественника Н.
12. Несовместимость по группам крови АВ0. Группа крови Бомбей.
13. Группа крови резус-фактор. Структура гена. Несовместимость по резус-фактору (эффект сцепления генов С и Н).
14. Генный комплекс гистосовместимости МНС. HLA-комплекс. Его структура. Значение HLA-антигенов для трансплантации.
15. Классификация наследственной патологии. Характеристика. Диагностика.
16. Болезни Альцгеймера, связанные с усилением апоптоза нервных клеток. Диагностика. Профилактика.
17. Малые аномалии развития и их значение в диагностике наследственной патологии мультифакторной природы.
18. Клинико-генеалогический метод диагностики наследственных болезней. Критерии типов наследования.
19. дифференциальная диагностика наследственных и ненаследственных заболеваний. Пенетрантность и экспрессивность гена, влияние на риск для потомства.
20. Цитогенетические методы. Кариотип человека.
21. Диагностика хромосомной патологии. Дифференциальная окраска хромосом. Половой хроматин.
22. Наследование и проявление ангидротической эктодермальной дисплазии при нарушениях числа Х-хромосом в кариотипе.
23. Самовоспроизведение и поддержание постоянства кариотипа в ряду поколений клеток. Жизненный цикл клетки. Патология митоза.
25. Мозаицизм по числу хромосом в соматических клетках одного организма.
24. Полиплоидизация как фактор регенерационных процессов.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:**<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 12

Тема. Биохимические методы. Роль в диагностике заболеваний обмена веществ.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Развитие парадоксальных реакций на лекарство.
2. Непереносимость фруктозы.
3. Генетические различия в реакции на пищевые продукты.
4. Профилактика заболеваний обмена веществ.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Задачи биохимического метода.
2. Дифференциальная диагностика заболеваний обмена веществ.
3. Качественные, количественные и полуколичественные методы биохимического анализа.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович. Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8
2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента.
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:**<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 13

Тема. Наследственные нарушения обмена веществ. Генетические основы развития бронхиальной астмы.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Типы наследования моногенных форм бронхиальной астмы.
2. Маркёрные признаки при мультифакториальной форме бронхиальной астмы.
3. Риск для потомства при разных типах наследования бронхиальной астмы.
4. Ненаследственная форма бронхиальной астмы.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Повторить основополагающую информацию занятия № 12.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович. Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8
2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 14

Тема. Наследственные заболевания, связанные с недостаточностью ферментов эритроцитов. Система G6PD.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Фармацевтические препараты и другие агенты. Способные вызвать разрушение эритроцитов.
2. Варианты G6PD.
3. Молекулярный анализ фермента G6PD.
4. Электрофоретические варианты G6PD.
5. Влияние инактивации и конденсации одной из X-хромосом на проявление мутации у гетерозиготных женщин.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Продолжительность жизни зрелых эритроцитов?
2. Сколько дней могут функционировать системы ферментов в зрелых эритроцитах?
3. Один из основных ферментов метаболизма эритроцитов, недостаточность которого приводит к гемолитической анемии?
4. Функция фермента G6PD.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 15

Тема. Факторы, повышающие риск рождения детей с наследственной патологией. Наследование, этиология и патогенез фенилкетонурии.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Генетические дефекты ферментов, осуществляющих превращения аминокислоты фенилаланина.
2. Как можно предотвратить рождение детей со сниженным интеллектом у гетерозиготных женщин?
3. Могут ли быть излечены дети с ФКУ диетой, у которых это заболевание не диагностировано сразу после рождения, а выявлено по умственной отсталости?
4. Профилактика и лечение ФКУ.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

Подготовка реферата/презентации по одной из следующих тем:

1. Открытие фенилкетонурии (ФКУ). Распространение в популяциях.
2. Классическая фенилкетонурия 1. Этиология. Наследование.
3. Атипичные формы ФКУ: ФКУ 2, ФКУ 3. Этиология. Наследование.
4. Клинические проявления ФКУ 1.
5. Состояние здоровья у гетерозигот (Аа) по гену ФКУ.
6. Четыре основных типа особенностей, выявляемых у гетерозигот.
7. Диагностика разных форм ФКУ. Неонатальный скрининг на ФКУ.
8. Методы определения концентрации фенилаланина в крови.
9. Эффективность ранней диагностики ФКУ.
10. Лечение классической формы ФКУ и прогноз.
11. Диета больных при ФКУ.

12. Профилактика разных форм ФКУ.
13. Материнская ФКУ, её профилактика.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 16

Тема. Близнецы и близнецовый метод исследования в генетике человека.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Какой из методов является самым надёжным для подтверждения монозиготности близнецов?
2. Каким образом можно определить относительную роль генотипа и среды в формировании признаков у человека?
3. Почему во всём мире ведутся наблюдения за монозиготными и дизиготными близнецами и обмен этими данными между странами?
4. Приведите примеры признаков или заболеваний, определённые близнецовым методом.
5. Что такое конкордантность? Когда и как используется этот показатель в генетике человека?

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Задачи близнецового метода.
2. Признаки, которые чаще других используются для определения зиготности близнецов.
3. Коэффициенты наследуемости и влияния среды.
4. Полиморфизм у близнецов.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:**<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 17

Тема. Антропометрические методы. Дерматоглифические показатели и здоровье человека.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Дерматоглифические показатели. Пальмоскопия.
2. Типы пальцевых узоров и индекс интенсивности узоров.
3. Частота пальцевых узоров у представителей разных рас.
4. Дерматоглифика при хромосомных заболеваниях.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

Подготовка реферата и сообщения по одной из следующих тем:

1. Папиллярные узоры ладони.
2. Особенности наследования дерматоглифических узоров.
3. Частота различных пальцевых узоров у представителей разных рас.
4. Использование методов дерматоглифики в медицине в качестве дополнительного экспресс-метода.
5. Дерматоглифика при некоторых хромосомных заболеваниях человека.
6. Типы пальцевых узоров и поведенческая мотивация (особенности характера, наиболее перспективные сферы самореализации и др.).
7. Дерматоглифические показатели и состояние здоровья, диагностика склонности к заболеваниям.
8. Применение методов дерматоглифики в криминалистике (идентификация личности, определение отцовства и др.).

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - **ISBN 5-7695-2899-0**.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 18

Тема. Популяционно генетический метод. Частоты генов и генотипов в популяции.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Закон Харди-Вайнберга.
2. Условия равновесия генов в идеальной популяции.
3. Генетический полиморфизм человеческих популяций.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Биологическая эволюция.
2. Генетические показатели здоровья населения.
3. Типы браков неродственных людей.
4. Факторы эволюции, способные изменить частоты генов и генотипов в популяции.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 19

Тема. Молекулярно-генетические методы обнаружения вариаций в структуре ДНК.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Имеются ли индивидуальные особенности в последовательности составляющих ДНК нуклеотидов у каждого отдельного человека) Есть ли исключения из этого правила?
2. Этапы молекулярно-генетического метода.
3. Мультиплексная ПЦР.
4. ПЦР с обратной транскрипцией.
5. Секвенирование — определение нуклеотидной последовательности ДНК.
6. Одинаковая ли у каждого человека структура ДНК во всех соматических клетках? Ответ поясните.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Какие характеристики ДНК лежат в основе молекулярно-генетических методов исследования?
2. Биологический материал, используемый для обнаружения вариаций в молекуле ДНК.
3. Примеры заболеваний, диагностика которых основана на ПЦР.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.
Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8
2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014
3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.
4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.
5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента
6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.
9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.
10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие /

Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 20

Тема. Методы генетики соматических клеток.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Почему методы генетики соматических клеток позволяют изучать генетические закономерности целостного организма человека?
2. Какой набор хромосом в соматических клетках человека?
3. Какие клетки человека чаще всего культивируют на специальных питательных средах?
4. Какие методы используют для генетических исследований соматических клеток человека?
5. Сколько всего хромосом в гибридных клетках человек × мышь? Сколько среди них – хромосом человека и мыши?
6. Назовите условия для картирования генов в хромосомах человека с использованием гибридных клеток человек × мышь.
7. Если наличие (потеря) продукта изучаемого гена коррелирует с наличием (потерей) определенной хромосомы человека в гибридной клеточной культуре предположение о хромосомной локализации этого гена можно высказать?

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Каким образом методы соматических клеток позволяют выявить сцепленные гены в хромосомах человека и их локализацию.
2. Аналогом какого метода является метод генетики соматических клеток?

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 21

Тема. Медико-генетическое консультирование.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Методы, используемые при МГК.
2. Структура медико-генетической консультации.
3. Основные виды деятельности МГК.
4. Показания для МГК.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. В каких случаях можно планировать или сохранить беременность?
2. В каких случаях беременность не рекомендуется и лучше её прервать.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 22

Тема. Пренатальная диагностика — выявление наследственной патологии развития и пороков развития до рождения ребёнка.

Перечень рассматриваемых вопросов.

1. Группы методов пренатальной диагностики.
2. Просеивающие УЗИ.
3. Неинвазивные методы.
4. Инвазивные методы.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Минимальные диагностические признаки больных с синдромом Дауна.
2. Риск рождения ребенка с синдромом Дауна.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

Практическое занятие № 23

Тема. Контрольная точка № 2 по темам практических занятий 12-22.

Перечень рассматриваемых вопросов.

Вопросы для самоподготовки к освоению данной темы.

1. Генетические основы развития бронхиальной астмы.
2. Проявления недостаточности фермента G6PD. Профилактика.
3. Наследование и этиология разных форм фенилкетонурии.
4. Диагностика, лечение и профилактика фенилкетонурии.
5. Материнская фенилкетонурия, её проявления. Профилактика.
6. Близнецовый метод. Типы близнецов. Методы идентификации монозиготных близнецов.
7. Применение близнецового метода генетики человека. Определение коэффициента наследуемости (H) и влияния среды (E).
8. Дерматоглифика как раздел антропологии. Дерматоглифические показатели. Дактилоскопия.
9. Частота пальцевых узоров у представителей разных рас.
- 10 Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
11. типы браков в популяциях человека, их генетические эффекты.
12. Условия равновесия генов в популяции. Факторы изменяющие частоту генов и генотипов в популяции.
13. Виды генетического полиморфизма (генный, хромосомный, геномный).
14. молекулярно-генетические методы изучения структуры ДНК.

15. Методы ДНК-диагностики моногенных болезней (ПДРФ, ПЦР, ДНК_зонды).
16. Методы генетики соматических клеток.
17. Условия для картирования генов в хромосомах человека с использованием гибридных клеток человек х мышь.
18. Структура медико-генетического консультирования.
19. Основные виды деятельности МГК.
20. Показания для медико-генетического консультирования.
21. Этапы процесса МГК.
22. Пренатальная диагностика. Неинвазивные методы.
23. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
24. Медико-генетическое консультирование при хромосомной патологии.
25. Просеивающие УЗИ. Показания для уточняющего повторного УЗИ.

Рекомендуемая литература.

1. Пехов, Александр Петрович.

Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5679-8

2. Биология: в 2 т. т.1 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014

3. Клиническая генетика: учеб. для вузов [Текст] / Н.П. Бочков, – Изд. 3-е, испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006. – 477[3] с.

4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>.

5. Ярыгин В.Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>. ЭБС Консультант студента

6. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.

8. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 832 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>.

9. Сазыкин, Ю. О. Биотехнология : учеб. пособие / Ю. О. Сазыкин, С. Н. Орехов, И. И. Чакалева ; под ред. А. В. Катлинского. - М. : Академия, 2006. - 256 с. - (Высшее профессиональное образование. Медицина). - ISBN 5-7695-2899-0.

10. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : [Электронный ресурс] : учебное пособие / Акуленко Л.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - **Режим доступа:** <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>.

**Сведения о материально-техническом обеспечении,
необходимом для осуществления образовательного процесса по дисциплине
«Геном человека»**

№ п/п	Адрес (местоположение) здания, строения, сооружения, помещения	Собственность или оперативное управление, хозяйственное ведение, аренда, субаренда, безвозмездное пользование	Назначение оснащенных зданий, сооружений, помещений*, территорий с указанием площади (кв.м.)	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических, объектов физической культуры и спорта	Наименование объекта	Инвентарный номер
1	ул. Кутякова, 109, корпус №6/1	Оперативное управление	Учебные комнаты Общая площадь – 251 кв. м	Учебная комната № 15 110 кв.м	Доска аудиторная	130011010600455
					Стол	00011010600527
					Стол	000011010603022
					Стол	000011010603024
					Стол	000011010603025
					Стол лабораторный с надстройкой	000110106000532
					Экран на треноге Classic Solution	000011010402847
					Стул -25шт	A012.1000600617
					Микроскопы- 20шт	Ун0210136050636
				Аудитория для самостоятельной работы № 4 20 кв.м	Доска аудиторная	00021010600693
					Стол	00011010600526
					Стол	00011010600525
					Стол	00011010600524
					Стол	00011010600528
					Стол	00011010600530
					Стол	00011010600534
					Стол преподавателя	00011010600050
					Стул -20шт	Ун0210136020356
					Автоматизированное рабочее место DEPO Neos MF524 W10_P64/SM/G5420/8G DDR4/SSD120G/sDVD±RW/23,8" ThF/DSS/KBu/Му/120W/ONS1AIO. тип 3	202104000000181
					Автоматизированное рабочее место Aquarius Mnb Std T684	201910000000179
Автоматизированное	202104000000182					

					рабочее место DEPO Neos MF524 W10_P64/SM/G5420/8G DDR4/SSD120G/sDVD± RW/23,8" ThF/DSS/KBu/ Mu/120W/ONS1AЮ. тип 3	
					Микроскопы- 20шт	Ун0210136050636
					Стул-25шт	Ун0210136020356
				Аудитория для самостоятельной работы № 13 64 кв. м	Доска аудиторная	000021010602120
					Стол учителя	000011010602059
					Стол	000021010603026
					Стол	000011010603021
					Стол	000011010603020
					Стол письменный	00000000004094
					Стол письменный	000210106000998
					Стол письменный	000210106001000
					Стол письменный	000011010604633
					Стол письменный	000011010603029
					Стол лабораторный с надстройкой	00011010600536
					Стол лабораторный с надстройкой	00011010600529
					Стул-15шт	Ун0210136020356
					Стул-15шт	130000000000619
					Автоматизированное рабочее место КС 15.6 3.3 Ghx/8192 Mb/512SSDGb/HD Graphics620/W10Pro. тип 6	202109000000165
					Автоматизированное рабочее место КС 15.6 3.3 Ghx/8192 Mb/512SSDGb/HD Graphics620/W10Pro. тип 6	202109000000164

					Ноутбук тип 2:Ноутбук LENOVO IdeaPad 330S-15ARR, 15.6", AMD Ryzen 5 2500U 2.0ГГц, 4Гб, 1000Гб, AMD Radeon Vega 8, Windows 10	201811000000244
2	ул.Кутякова,109, корпус №6/1	Оперативное управление		Лекционная аудитория №3 189,5 кв. м	Доска аудиторная	21115
					Стол президиума	11010600663
					Моноблок 1700x900	11010600571
					Моноблок 1700x900	11010600577
					Моноблок 1700x900	11010600578
					Моноблок 1700x900	11010600579
					Моноблок 1700x900	11010600581
					Моноблок 1700x900	11010600582
					Моноблок 1700x900	11010600583
					Моноблок 1700x900	11010600584
					Моноблок 1700x900	11010600587
					Моноблок 1700x900	11010600588
					Моноблок 1700x900	11010600594
					Моноблок 1700x900	11010600595
					Моноблок 1700x900	11010600598
					Моноблок 1700x900	11010600600
					Моноблок 1700x900	11010600602
					Моноблок 1700x900	11010600604
					Моноблок 1700x900	11010600605
					Моноблок 1700x900	11010600608
					Моноблок 1700x900	11010600615
					Моноблок 1700x900	11010600619
					Моноблок 1700x900	11010600620
					Моноблок 1700x900	11010600623
					Моноблок 850x900	14238
					Моноблок 850x900	14239
					Моноблок 850x900	14240
Моноблок 850x900	14241					
Моноблок 850x900	14242					
Проектор мультимедийный широкоформатный EPSON EB-108	201910000000244					

** (учебные, учебно-лабораторные, административные, подсобные, помещения для занятия физической культурой и спортом, для обеспечения обучающихся и сотрудников питанием и медицинским обслуживанием, иное)*

Приложение 4

Сведения о кадровом обеспечении, необходимом для осуществления образовательного процесса по дисциплине « Геном человека »

Ф.И.О. преподавателя	Условия привлечения (штатный, внутренний совместитель, внешний совместитель, по договору)	Занимаемая должность, ученая степень/ ученое звание	Перечень преподаваемых дисциплин согласно учебному плану	Образование (какое образовательное учреждение профессионального образования окончил, год)	Уровень образования, наименование специальности по диплому, наименование присвоенной квалификации	Объем учебной нагрузки по дисциплине (доля ставки)	Сведения о дополнительно м профессиональ -ном образовании, год		Общ ий стаж работ ы	Стаж практической работы по профилю образовательной программы в профильных организациях с указанием периода работы и должности
							спец	пед		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
Сигарева Людмила Евгеньевна	Штатный	Доцент к.б.н. доцент	Геном человека	СГУ им. Н.Г. Чернышевского 1968 г.	Высшее Биолог Преподаватель биологии и химии	0,07	2019	2021	52 года	49 лет 1973 -1989 – ассистент с 1990 и по настоящее время - доцент

1. Общее количество научно-педагогических работников, реализующих дисциплину – 1 чел.
2. Общее количество ставок, занимаемых научно-педагогическими работниками, реализующими дисциплину

Пример расчета доли ставки: 1 ставка = 900 учебных часов. У преподавателя по данной дисциплине 135 часов.
Таким образом, $135 : 900 = 0,15$ – доля ставки

