МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"
Институт фундаментальной медицины и биологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности КФУ
Проф. Д.А. Таюрский
_____ «___»_____20__г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Генетика человека и животных Б1.В.ДВ.10

Направление подготовки: 06.03.01 - Биология
Профиль подготовки: не предусмотрено
Квалификация выпускника: бакалавр
Форма обучения: очное
Язык обучения: русский

Автор(ы):

Бабынин Э.В.

Рецензент(ы):

Ризванов А.А.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Чернов В. М.
Протокол заседания кафедры No ___ от "____" _____ 201__г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:
Протокол заседания УМК No ____ от "____" _____ 201__г

Регистрационный No 8494358219

Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля
4. Структура и содержание дисциплины/ модуля
5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения
6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов
7. Литература
8. Интернет-ресурсы
9. Материально-техническое обеспечение дисциплины/модуля согласно утвержденному учебному плану

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

Программу дисциплины разработал(а)(и) доцент, к.н. (доцент) Бабынин Э.В. кафедра генетики Центр биологии и педагогического образования , Edward.Babynin@kpfu.ru

1. Цели освоения дисциплины

дать представление об основных генетических

закономерностях, выявленных в исследованиях человека и животных. Углубить знания в области

генетики, полученные при изучении общего курса. Познакомить с основными современными

методами и итогами работы в области генетики человека и животных.

2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы высшего профессионального образования

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.В.ДВ.10 Дисциплины (модули)" основной образовательной программы 06.03.01 Биология и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 4 курсе, 8 семестр.

Цикл Профессиональный ДВ.8

Генетика человека и животных является одной из базовых учебных дисциплин естественнонаучного цикла федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования. Она непосредственно связана с дисциплинами естественно-научного цикла (генетика, зоология, биохимия, математика, биология развития, молекулярная биология), опирается на освоенные при изучении данных дисциплин знания и умения.

Знания и навыки, полученные при изучении дисциплины, могут быть использованы при освоении других дисциплин, таких как: "Генетика", "Антропология" и др.

3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля

В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-10 (профессиональные компетенции)	способность применять в профессиональной деятельности современные языки программирования и языки баз данных, операционные системы, электронные библиотеки и пакеты программ, сетевые технологии;
ПК-17 (профессиональные компетенции)	понимает, излагает и критически анализирует получаемую информацию и представляет результаты полевых и лабораторных биологических исследований
ПК-5 (профессиональные компетенции)	способность критически переосмысливать накопленный опыт, изменять при необходимости вид и характер своей профессиональной деятельности;
ПК-6 (профессиональные компетенции)	способность осуществлять целенаправленный поиск информации о новейших научных и технологических достижениях в сети Интернет и из других источников;
ПК-8 (профессиональные компетенции)	способность формировать суждения о значении и последствиях своей профессиональной деятельности с учетом социальных, профессиональных и этических позиций;

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ОК-8 (общекультурные компетенции)	проявляет экологическую грамотность и использует базовые знания в области биологии в жизненных ситуациях; понимает социальную значимость и умеет прогнозировать последствия своей профессиональной деятельности, готов нести ответственность за свои решения

В результате освоения дисциплины студент:

1. должен знать:

быть теоретически подготовленным к выполнению экспериментов по молекулярной генетике (знать способы выделения и изучения белков и ДНК, проведения ПЦР).

2. должен уметь:

применять знания о генетических закономерностях при решении генетических задач, прогнозировании и объяснении результатов различных типов скрещиваний, решении практических задач в области селекции, биотехнологии, генетической инженерии, медицины, охраны природы и здоровья человека, медико-генетического консультирования, генетического контроля биобезопасности новых продуктов и производств.

3. должен владеть:

различными приемами решения генетических задач, важнейшими методами генетического анализа

4. должен демонстрировать способность и готовность:

навыки статистической обработки полученных результатов, решения генетических задач, цитогенетического анализа

4. Структура и содержание дисциплины/ модуля

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных(ые) единиц(ы) 108 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет с оценкой в 8 семестре.

Суммарно по дисциплине можно получить 100 баллов, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов. Минимальное количество для допуска к зачету 28 баллов.

86 баллов и более - "отлично" (отл.);

71-85 баллов - "хорошо" (хор.);

55-70 баллов - "удовлетворительно" (удов.);

54 балла и менее - "неудовлетворительно" (неуд.).

4.1 Структура и содержание аудиторной работы по дисциплине/ модулю

Тематический план дисциплины/модуля

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Тема: Введение. Место животных в мире живого и их специфика. Особенности человека как объекта генетики. История развития генетики человека	8		2	2	0	Дискуссия
2.	Тема 2. Тема Методы генетики человека и животных	8		4	4	0	Тестирование
3.	Тема 3. Происхождение и эволюция с.-х. видов животных.	8		4	2	0	Коллоквиум
4.	Тема 4. Применение методов молекулярной генетики в животноводстве и медицине.	8		4	4	0	Научный доклад
5.	Тема 5. Генные болезни	8		4	4	0	Реферат
6.	Тема 6. Структура генома.	8		4	4	0	Презентация
7.	Тема 7. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Евгеника. Этические проблемы генетики: генная инженерия; коррекция пола; пересадка органов; клонирование; уродства; генетика и криминалистика.	8		2	4	0	Тестирование
.	Тема . Итоговая форма контроля	8		0	0	0	Зачет с оценкой
	Итого			24	24	0	

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Тема: Введение. Место животных в мире живого и их специфика. Особенности человека как объекта генетики. История развития генетики человека

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Предмет, задачи и методы генетики человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. История развития медицинской генетики. Генетика в нашей стране: работы Флоренского, Кольцова, Серебровского Левита, Прокофьевой-Бельговской. Евгеника. Международная программа "Геном человека". Геномика.

практическое занятие (2 часа(ов)):

Место животных в мире живого и их специфика. Роль генетики в изучении животных. Происхождение сельскохозяйственных животных. Процесс одомашнивания. Домашние животные как продукт человеческого труда. Основные закономерности и факторы эволюции домашних животных.

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

Тема 2. Тема Методы генетики человека и животных

лекционное занятие (4 часа(ов)):

Клинико-генеалогический метод. Задачи метода. Два этапа метода: графическое изображение родословных и генеалогический анализ. Аутосомно-доминантный тип наследования. Категории заболеваний. Манифестация возраста заболевания, варьирующие пенетрантность и экспрессивность. Аутосомно-рецессивный тип наследования. Передача заболевания, типы браков, риск в пределах семьи. Кровное родство, вероятность передачи аномального гена. Коэффициент инбридинга, риск в пределах популяции. Сцепленные с полом заболевания. Их распознавание и риск носительства. Заболевания с преимущественным поражением пола. Наследование ограниченное полом. Популяционно-статистические методы. Ассоциации генетических маркеров с болезнями. Близнецовые исследования. Значение близнецового метода в изучении роли наследственности и среды в формировании фенотипа. Явление близнецовости. Типы близнецов: монозиготные и дизиготные. Наследуемость. Определение коэффициента наследуемости с помощью близнецовых исследований. Факторы влияющие на степень сходства близнецов. Разновидности близнецового метода.

практическое занятие (4 часа(ов)):

Методы исследования генетики животных. Близнецы и близнецовый метод. Расщепление эмбрионов и перенос ядер. Трансплантация эмбрионов. Инъекционные и агрегационные химеры. Перенос ядер соматических клеток. Клоны овец, мышей и коров. Перспективы клонирования.

Тема 3. Происхождение и эволюция с.-х. видов животных.

лекционное занятие (4 часа(ов)):

Основные сельскохозяйственные виды животных (козы, овцы, крупный рогатый скот, свиньи, лошади, куры), их монофилетическое (крупный рогатый скот, козы, лошади, куры) и полифилетическое (свиньи, овцы) происхождение. Направления продуктивности (молочное, мясное, комбинированное у крупного рогатого скота; шерстное и шубное, молочное, мясное коз и овец); рабочие характеристики лошадей ? верховые, упряжные, тяжеловозы; мясное (беконное) ? сальное у свиней; яичное, комбинированное, мясное у кур.

практическое занятие (2 часа(ов)):

Отбор и подбор как основные факторы эволюции домашних животных. Генетические основы отбора и подбора. Отбор и подбор животных по происхождению. Роль племенных книг и каталогов в селекции. Оценка и отбор производителей и маток по качеству потомства. Оценка и отбор животных по комплексу признаков. Селекция по индексам. Селекционный дифференциал и эффект селекции. Методы селекции.

Тема 4. Применение методов молекулярной генетики в животноводстве и медицине.

лекционное занятие (4 часа(ов)):

Методы выявления полиморфизма различных геномных участков ДНК, структурные гены, тандемные повторы и микросателлиты, диспергированные повторы и транспозирующиеся элементы, ?анонимные? маркеры полиморфизма ДНК. Применение молекулярно-генетических маркеров полиморфизма ДНК для оценок происхождения животных, контроля динамики генетических структур под влиянием действия факторов естественного и искусственного отборов.

практическое занятие (4 часа(ов)):

Выделение ДНК заданного гена из генома. Перенос генов в клетки других организмов. Трансгенные растения. ДНК-диагностика. Генотерапия наследственных заболеваний.

Тема 5. Генные болезни

лекционное занятие (4 часа(ов)):

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, альбинизм, тирозиноз, алкаптонурия, болезнь ?кленового сиропа?, цистинурия, глмоцистинурия, цистатионинурия. Нарушения углеводного обмена: галактоземия, непереносимость лактозы, мукополисахаридозы, гликогенозы. Нарушения обмена липидов: сфинголипидозы, дислипопротеинемии. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Нихана, а также ТКИД, наследственная этиология подагры

практическое занятие (4 часа(ов)):

Фенилкетонурия. Клиника. Лабораторная диагностика (тест Гатри, проба Феллинга). Гиперфенилаланинемия. Алкаптонурия. Тирозиноз. Биохимия. Клиника. Нарушение обмена коллагена. Биосинтез коллагена. Несовершенный остеогенез, синдром Марфана. Липидозы. Генетика лейкозов, этиология, патогенез, классификация. Острые лейкозы. Клиника и цитогенетика. Диагностическая и прогностическая ценность выявления хромосомных аномалий при острых лейкозах.

Тема 6. Структура генома.

лекционное занятие (4 часа(ов)):

Международная программа Геном человека. Секвенирование ДНК. Хромосомные карты. Гены. Экзон-интронная структура генов. Виды генов. Альтернативный сплайсинг. ?Белые пятна? генома: палиндромы, повторы, ?молчащие? гены, транспозоны. Полиморфизм и мутации ДНК. Митохондриальный геном.

практическое занятие (4 часа(ов)):

Интегральные исследования геномов. Структурная геномика и геномный анализ. Функциональная геномика: протеом и транскриптом. Геномные проекты: фундаментальные задачи и практические решения.Изучение полиморфизма геномов как основы для понимания принципов молекулярной эволюции. Анализ геномов. Низко- и высоко-разрешающее картирование. Рестрикционное картирование. Полиморфизм и молекулярные маркеры.

Тема 7. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Евгеника. Этические проблемы генетики: генная инженерия; коррекция пола; пересадка органов; клонирование; уродства; генетика и криминалистика.

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Организация медико-генетической службы. Методы, используемые при обследовании в медико-генетической консультации. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний, показания к ее проведению. Методы УЗИ. УЗИ-маркеры для некоторых хромосомных заболеваний. Этапы проведения пренатальной диагностики. Амниоцентез. Сроки его проведения. Использование амниотической жидкости для диагностики наследственных заболеваний плода. Биопсия ворсин хориона. Строение ворсины. Показания к проведению биопсии, сроки. Плацентоцентез. Кордоцентез. Сроки проведения. Метод культивирования пуповинной крови (принципы). Получение хромосомных препаратов.

практическое занятие (4 часа(ов)):

ДНК-диагностика. Методы. Амплификация и плот-гибридизация Косвенные методы. Картирование генома человека. Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ). Молекулярно-цитогенетический метод. Изотопная и неизотопная (флюоресцентная) гибридизация in situ. Разрешающая способность метода.

4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

N	Раздел дисциплины	Се-местр	Неде-ля семе стра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудо-емкость (в часах)	Формы контроля самосто-ятельной работы
1.	Тема 1. Тема: Введение. Место животных в мире живого и их специфика. Особенности человека как объекта генетики. История развития генетики человека	8		подготовка к дискуссии	8	дискус-сия
2.	Тема 2. Тема Методы генетики человека и животных	8		подготовка к тестированию	8	тести-рова-ние
3.	Тема 3. Происхождение и эволюция с.-х. видов животных.	8		подготовка к коллоквиуму	8	коллок-виум
4.	Тема 4. Применение методов молекулярной генетики в животноводстве и медицине.	8		подготовка к научному докладу	12	научный доклад
5.	Тема 5. Генные болезни	8		подготовка к реферату	8	реферат
6.	Тема 6. Структура генома.	8		подготовка к презентации	8	презен-тация

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

N	Раздел дисциплины	Се-местр	Неде-ля семе стра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудо-емкость (в часах)	Формы контроля самосто-ятельной работы
7.	Тема 7. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Евгеника. Этические проблемы генетики: генная инженерия; коррекция пола; пересадка органов; клонирование; уродства; генетика и криминалистика.	8		подготовка к тестированию	8	тести-рова-ние
	Итого				60	

5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения

На лекциях при изложении материала следует пользоваться иллюстративным материалом, ориентированным на использование мультимедийного презентационного оборудования.

Образовательные технологии:

– текущий и оперативный тест- контроль знаний студентов

– Самостоятельное чтение студентами учебной, учебно-методической и справочной литературы и последующие свободные дискуссии по освоенному ими материалу, использование иллюстративных видеоматериалов (видеофильмы, фотографии, аудиозаписи, компьютерные презентации), демонстрируемых на современном оборудовании, опросы в интерактивном режиме.

– Методы обучения и преподавания: чтение лекций, практические занятия, СРС.

– Проведение практических занятий: устный опрос по основным вопросам темы, решение типовых и ситуационных задач, выполнение тестовых заданий, заполнение таблиц и схем, работа с дидактическими картами, работа в малых группах: ролевая игра, работа в малых группах: моделирование ситуаций, дискуссий, семинары, оформление отчетов по лабораторным занятиям, подведение итогов.

– рубежный контроль: устный опрос по основным вопросам темы, выполнение тестовых заданий.

6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов

Тема 1. Тема: Введение. Место животных в мире живого и их специфика. Особенности человека как объекта генетики. История развития генетики человека

дискус- сия , примерные вопросы:

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

- Генетика глазами общества. Теория, практика и мифы. Клоны, мутанты, трансгенные продукты. - Эволюция в человеческих популяциях: естественная и искусственная. Отбор, изоляция, смешение. Евгеника. - Генетические заболевания. Болезни обмена, развития, психики. - От гена к клетке и организму. - От гена - к мозгу, поведению и психике. Наследственность и среда. - Фармакогенетика и экогенетика. Влияние среды на проявление генетических аномалий. - Наследование психических заболеваний. - Некоторые молекулярные и клеточные аспекты генетики человека.

Тема 2. Тема Методы генетики человека и животных

тестирование , примерные вопросы:

1. Рутинной методикой для кариотипирования с использованием световой микроскопии является 1. С-окрашивание 2. Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) 3. G-окрашивание 4. окрашивание 5-бромдезоксиуридином 2. Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено а) действием доминантного гена б) действием рецессивного гена в) действием как доминантных, так и рецессивных генов г) взаимодействием генотипа с факторами среды 3. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что: а) соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1 б) заболевание не связано с кровным родством в) родители первого выявленного больного клинически здоровы г) неверно все перечисленное 4. Для обнаружения определенных последовательностей ДНК в интерфазных ядрах или хромосомах используется 1. С-окрашивание 2. Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) 3. G-окрашивание 4. окрашивание 5-бромдезоксиуридином 5. Сибсы сходны генетически на? 1. 100% 2. 50% 3. 25% 4. 75% 6. Мультифакториальные заболевания характеризует: а) аутосомно-доминантный тип наследования б) отсутствие менделирования в) чаще болеют дети г) возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена 7. Гаплоидный набор содержат клетки: а) Нейроны б) Гепатоциты в) Зиготы г) Гаметы д) Эпителиальные 8. Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод: а) Клинико-генеалогический б) Прямого ДНК-зондирования в) Микробиологический г) Цитологическеий д) Близнецовый О наследственной предрасположенности полигенных заболеваний свидетельствуют: а) преимущественное поражение мужчин б) независимость от степени кровного родства в) высокая частота в популяции г) больший риск возникновения заболевания у родственников при более низкой частоте заболевания в популяции 9. Первичная перетяжка хромосомы называется: а) теломера б) центромера в) сателлит г) плечо хромосомы 10. Каково приблизительное число генов в геноме человека? а) 32 тыс. б) 3,2 млн. в) 3,2 млрд. г) 48 д) 46 е) 24 ж) 23 11. Пробанд ? это: А. Больной, обратившийся к врачу Б. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию В. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика Г. Лицо, с которого начинается сбор родословной 12. Основной закон популяционной генетики - закон: а) Менделя б) Бидл-Татума в) Харди-Вайнберга г) Моргана д) Райта

Тема 3. Происхождение и эволюция с.-х. видов животных.

коллок- виум , примерные вопросы:

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

1. Происхождение домашних животных. Сопоставление современных культурных пород с родственными дикими формами. Проблемы и достижения отдаленной гибридизации животных. 2. Доместикационные признаки. Роль дестабилизирующего отбора по Д.К. Беляеву. 3. Понятие об исходном материале. Аборигенные породы, заводские породы и линии, инбредные линии, мутантные формы, родственные домашним животным дикие виды. 4. Селекция по сельскохозяйственно-ценным количественным признакам. 5. Использование популяционно-генетических и математических методов (h2) ? показатель степени генетического разнообразия популяции (стада) по определенному селекционируемому признаку. 6. Методы разведения животных. Чистопородное разведение (аутбридинг, инбридинг, топкроссинг). Племенные книги. Система записи родословных. Методы учета инбридинга: коэффициент инбридинга по Райту, Система Шапоружа. 7. Инбредная депрессия и ее проявление у разных видов животных. Создание инбредных животных и птицы. 8. Межпородные и межлинейные скрещивания и отдаленная гибридизация животных. Типы скрещиваний: вводное, поглотительное, воспроизводительное, переменное. 9. Гетерозис и формы его проявления. Адаптационный, соматический, репродуктивный. Генетические основы гетерозиса. 10. Отбор и подбор производителей. Оценка животных по фенотипу и генотипу. Учение об экстерьере и конституции животных. Принцип бонитировки.

Тема 4. Применение методов молекулярной генетики в животноводстве и медицине.

научный доклад , примерные вопросы:

1. Генетические методы в судебной медицине. 2. Принципы генной терапии (создание генных конструкций и методы их доставки в клетки мишени). 3. Редактирование генома с CRISPR-Cas9

Тема 5. Генные болезни

реферат , примерные темы:

1. Аминоацидурии. 2. Липидозы. 3. Нарушения углеводного обмена. 4. Муковисцидоз. 5. Мукополисахаридозы. 6. Болезни геномного импринтинга. Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана. 7. Эпилепсия. 8. Болезнь Альцгеймера. 9. Генетика шизофрении. 10. Нарушения нуклеотидного обмена.

Тема 6. Структура генома.

презентация , примерные вопросы:

1. Транскрипция генов. РНК-полимераза I. 2. Процессинг рРНК у эукариот: удаление интрона и сплайсинг. 3. Механизм самосплайсинга. 4. Процессинг мРНК у эукариот: кэпирование 5?-конца, сплайсинг, полиаденилирование 3?-конца. 5. Механизм сплайсинга мРНК: общая схема и участие в процессе малых ядерных РНК. 6. Альтернативный сплайсинг и его роль в регуляции экспрессии генов (на примере генов тропонина и фибронектина). 7. Подвижные генетические элементы генома эукариот. 8. Ретропозоны. 9.Ретротранспозоны. 10. Мобильные элементы эукариот с концевыми инвертированными повторами.

Тема 7. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Евгеника. Этические проблемы генетики: генная инженерия; коррекция пола; пересадка органов; клонирование; уродства; генетика и криминалистика.

тестирование , примерные вопросы:

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

1. Выберите один наиболее правильный ответ. Медицинская генетика изучает: а) клинические особенности наследственных болезней; б) этиологию, патогенез наследственных болезней и болезней с наследственною предрасположенностью; в) пути профилактики наследственных болезней; г) роль наследственных факторов в патологии человека. 2. Исключите один неправильный ответ. Проявления клинического полиморфизма этиологически единой формы заболевания выражаются: а) различным временем манифестации; б) различной тяжестью течения; в) наличием вариантов ответов на терапию; г) различиями клинической картины, обусловленной мутациями разных генов. 3. Выберите один правильный ответ. Назовите известное число наследственных заболеваний: а) 1500; б) 3500; в) 5000; г) 15 000. 4. Исключите один неправильный ответ. Укажите особенности проявления наследственной патологии: а) ранняя манифестация клинической симптоматики; б) острое начало заболевания; в) накопление симптомов заболевания в семьях. 5. Исключите один неправильный ответ. Индивидуальный характер течения наследственной болезни у каждого больного обусловлен: а) типом наследования патологии; б) особенностями предшествующего онтогенеза; в) генетической конституцией (генотипом). 6. Выберите один правильный ответ. Понятие генетического риска включает: а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни; б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью; в) вероятность внутриутробной гибели плода. 7. Выберите один правильный ответ. Гетерогенность наследственных заболеваний ? это: а) проявление одного и того же заболевания разными клиническими признаками у разных людей; б) одно и то же заболевание обусловлено разными генами; в) одно и то же заболевание встречается у нескольких членов одной семьи. 8. Исключите два неправильных ответа. К методам медицинской генетики относятся: а) клинико-генеалогический; б) цитохимический; в) методы ДНК-технологии; г) электрофизиологический; д) цитогенетический. 9. Выберите один правильный ответ. Процессинг обеспечивает: а) транскрипцию; б) трансляцию; в) ?вырезание? интронных областей. 10. Выберите один правильный ответ. Понятие гена включает в себя: а) только интроны; б) только экзоны; в) часть экзонных участков гена; г) участок ДНК, ответственный за синтез полипептида; д) участки белка, ответственные за синтез сложного белка. 11. Выберите один правильный ответ. Генокопией гемофилии А является: а) серповидно-клеточная анемия; б) -талассемия; в) -талассемия; г) гемофилия В. 12. Выберите один правильный ответ. Выберите правильное определение понятия ?геном? человека: а) совокупность ядерной ДНК; б) хромосомный набор организма; в) совокупность транслируемых участков ДНК; г) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК,

Итоговая форма контроля

зачет с оценкой (в 8 семестре)

Примерные вопросы к итоговой форме контроля

1. Организация генома человека.

2. Генетические карты.

3. Митохондриальный геном.

4. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.

5. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.

6. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.

7. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.

8. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

9. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

10. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с Х хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

11. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с Х хромосомой и Y-сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

12. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.

13. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.

14. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.

15. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.

16. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.

17. Инвазивные методы пренатальной диагностики.

18. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации.

19. Хромосомные мутации. Их виды.

20. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.

21. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.

22. Синдром трисомии по Х-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.

23. СиндромШерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.

24. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.

25. Синром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.

26. Классификация генных болезней.

27. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.

28. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение.

29. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

30. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

31. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Адреногенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

32. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

33. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

34. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.

35. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.

7.1. Основная литература:

1. Карманова, Е.П. Практикум по генетике [Электронный ресурс] : учебное пособие / Е.П. Карманова, А.Е. Болгов, В.И. Митютько. Электрон. дан. Санкт-Петербург : Лань, 2018. ? 228 с. ? Режим доступа: https://e.lanbook.com/book/104872. Загл. с экрана.

2. Основы генетики [Электронный ресурс] / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А. С. Пушкина, 2012. - 240 с. - ISBN 978-5-8290-1132-1. - Режим доступа: http://znanium.com/catalog/product/445015

3. Сазанов, А. А. Молекулярная генетика собаки и кошки [Электронный ресурс] : монография / А. А. Сазанов, А. Л. Сазанова. - СПб.: ЛГУ им. А.С. Пушкина, 2010. - 124 с. - ISBN 978-5-8290-1026-3. - Режим доступа: http://znanium.com/catalog/product/445003

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

7.2. Дополнительная литература:

1. Сазанов, А. А. Молекулярная организация генома птиц [Электронный ресурс] : моногр. / А. А. Сазанов. - СПб.: ЛГУ им. А.С. Пушкина, 2010. - 108 с. - ISBN 978-5-8290-0957-1 - Режим доступа: http://znanium.com/catalog/product/444998

2. Акуленко Л.В., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html

3. Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие/Нефедова Л. Н. - М.: НИЦ ИНФРА-М, 2016. - 104 с.: 60x90 1/16. - (Высшее образование: Бакалавриат) (Обложка) ISBN 978-5-16-009872-2 - Режим доступа: http://znanium.com/catalog/product/460545

4. Стой, кто ведет? Биология поведения человека и других зверей. В 2 т.. Т. 2 / Жуков Д.А., - 2-е изд. - М.:Альпина нон-фикшн, 2016. - 368 с.: 60x90 1/16 ISBN 978-5-91671-454-8 - Режим доступа: http://znanium.com/catalog/product/924622

7.3. Интернет-ресурсы:

БИОЛОГИЯ ЧЕЛОВЕКА: ГЕНЕТИКА - http://humbio.ru/humbio/genetics.htm

Генетика - http://vmede.org/index.php?board=16.0

Доместикация и цивилизация - http://absentis.org/nk/domestic.htm

Пренатальная диагностика наследственной патологии - http://vse-pro-geny.com/ru_prenatalna-diagnostyka-spadkovoyi-patalogiyi.html

Что такое геном - http://www.plam.ru/biolog/genom_cheloveka_yenciklopedija_napisannaja_chetyrmja_bukvami/p4.php

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины(модуля)

Освоение дисциплины "Генетика человека и животных" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB,audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудованием имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен студентам. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего профессионального образования (ФГОС ВПО) нового поколения.

Мультимедийный проектор

Методические указания и другие учебно-методические пособия, разрабатываемые ВУЗом.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВПО и учебным планом по направлению 06.03.01 "Биология" и профилю подготовки не предусмотрено .

Автор(ы):
Бабынин Э.В. _____
"__" _____ 201 __ г.

Рецензент(ы):
Ризванов А.А. _____
"__" _____ 201 __ г.

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ