

## **Б1.В.ДВ.02.01. Методы генетических исследований**

### **Оценочные средства, порядок их применения и критерии оценивания**

#### **Оценочные средства текущего контроля**

##### **Лабораторная работа**

Лабораторная работа - достаточно необычная форма контроля, она требует от учащихся не только наличия знаний, но еще и умений применять эти знания в новых ситуациях, сообразительности. Используется лабораторная работа для закрепления определенных навыков с программными средствами, когда кроме алгоритмических предписаний в задании учащийся может получать консультации преподавателя.

##### **Содержание оценочного средства**

###### **Лабораторные работы**

Тема 1. Клинико-генеалогический метод.

Методика составления, описания и анализа родословных. Генеалогический анализ при различных способах регистрации семей. Метод sibсов, метод пробандов. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного и сцепленного с полом наследования. Критерии полигенного наследования. Митохондриальное наследование.

Тема 2. Близнецовый метод

История метода. Основные схемы метода. Биология близнецовости. Динамика многоплодной беременности. Концепция равенства близнецовых сред в парах обоих типов. Задачи, решаемые этими методами. Пре- и постнатальные влияния на оценку наследуемости. Метод разлученных близнецов. Метод контрольного близнеца. Метод близнецовой пары. Конкордантность и дисконкордантность. Возможности и ограничения метода. Семейные исследования. Метод анализа родословных: история применения, область применения, основные обозначения, возможности и ограничения метода. Исследования родственников в семьях: категории сравниваемых родственников, интерпретация результатов, возможности и ограничения. Метод приемных детей. Сопоставление результатов, полученных разными методами.

### Тема 3. Цитогенетический метод

Задачи цитогенетического метода: изучение строения и функционирования хромосом, их стабильности и изменчивости. Классификация хромосом человека. Приготовление препаратов хромосом. Рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Разрешающая способность ДНК зондов. Понятие полового хроматина (тельце Барра).

### Тема 4. Популяционно-генетический метод.

Понятие о популяции и генофонде. Особенности генетического анализа на уровне популяций. Менделевская популяция и ее параметры: генофонд, частота гена, частота фенотипа, эффективный репродуктивный размер. Закон Харди-Вайнберга, возможности его применения, значение равновесия Харди-Вайнберга, особенности распределения генных частот в случае сцепления с полом. Методы подсчета генных частот. Применение закона Харди-Вайнберга. Индивидуальная и групповая изменчивость. Методы анализа генофонда популяции.

### Тема 5. Молекулярно-генетические методы.

Методики для определения локализации гена, выявления вариаций в структуре исследуемого участка ДНК, расшифровки первичной последовательности оснований. Использование при медико-генетическом консультировании для диагностики болезни или гетерозиготного носительства, диагностика сложных (более двух хромосом) хромосомных перестроек. Диагностика анеуплоидий в интерфазных ядрах. Использование помеченных участков однонитевой ДНК - генетических зондов.