



Министерство образования и науки Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого»
**МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ
МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ**

Учебно-методическая документация

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ
ПО ОЦЕНКЕ КАЧЕСТВА ПОДГОТОВКИ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

**ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность

31.02.01 Лечебное дело

Квалификация выпускника: фельдшер

(углубленная подготовка)

Разработчик:

Н.А. Лебедева – преподаватель Медицинского колледжа МПК Новгородского государственного университета имени Ярослава Мудрого

Методические рекомендации по оценке качества подготовки обучающихся *ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики* приняты на заседании предметной (цикловой) комиссии преподавателей общепрофессиональных дисциплин колледжа

Протокол № 1 от «03» сентября 2015г.

Председатель предметной (цикловой) комиссии – В.В Пасько

Содержание

1.	Пояснительная записка	4
2.	Текущий и промежуточный контроль	6
3.	Тематика устного опроса по учебной дисциплине	8
4.	Контрольно-диагностические материалы	13
	Теме 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	13
	Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	16
	Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	16
	Теме 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	19
	Тема 3.3. Наследственные свойства крови	25
	Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	28
	Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенез.	31
	Темы: 6.1. Хромосомные болезни, 6.2. Генные болезни.	35
	Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование	39
5.	Информационное обеспечение обучения	43
7.	Лист регистрации изменений	45

Пояснительная записка

Методические рекомендации по оценке качества подготовки обучающихся предназначены для студентов очной формы обучения по специальности 31.02.01 Лечебное дело и являются составной частью учебно-методического комплекса дисциплины.

Методические рекомендации по оценке качества подготовки обучающихся разработаны в соответствии с:

1. Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности 31.02.01 Лечебное дело;
2. Рабочей программой учебной дисциплины;
3. Положением об оценке качества освоения обучающимися основных образовательных программ среднего профессионального образования в колледжах НовГУ.

Методические рекомендации по оценке качества подготовки обучающихся охватывают весь объем содержания учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики», включают в себя все виды планируемых аттестационных мероприятий с указанием формы проведения, перечня вопросов и практических заданий, критериев оценки.

Целью методических рекомендаций по оценке качества подготовки обучающихся является обеспечение условий качественной реализации программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Задачи:

- систематизировать, закрепить, осуществить контроль уровня усвоения знаний по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»;
- создать условия для рефлексивной самоорганизации студентов.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся *должен уметь:*

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся *должен знать:*

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Изучение дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» предусматривает формирование у обучающихся общенаучных и общепрофессиональных умений, знаний, универсальных способов деятельности и ключевых компетенций. Приоритетными из них являются умение сравнивать биологические объекты; анализировать, оценивать и обобщать сведения; уметь находить и использовать информацию из различных источников.

Усвоение учебного материала каждого раздела рабочей программы оценивается определённой формой контроля знаний и умений студентов.

Используются методы контроля:

- Тестовый контроль;
- Решение задач, моделирующих принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции;
- Решение генетических задач;
- Анализ родословных, установление типа наследования признака, определение генотипов членов родословной.

Перечень контрольно-диагностических материалов представлен в таблице.

Каждая контрольная работа сопровождается пояснением, какие знания и умения проверяются, и на каком уровне усвоения. Представленные контрольно-диагностические материалы имеют разный уровень сложности, что позволяет обеспечивать дифференцированный подход к оценке знаний и умений студентов.

Разработаны критерии оценки всех выполняемых заданий, что позволяет объективно оценить знания и умения студентов

Освоение учебного материала характеризуется следующими уровнями:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

Итоговая форма контроля по дисциплине (в соответствии с учебным планом) – экзамен комплексный устный.

Текущий и промежуточный контроль

№ п/п	Наименование разделов и тем	Форма/метод контроля
1.	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.	
1.1.	Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Контрольная работа. Тест вводного контроля. Индивидуальный устный опрос.
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности.	
2.1.	Цитологические основы наследственности.	
2.2.	Биохимические основы наследственности	Контрольная работа. Решение задач моделирующих принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции. Индивидуальный устный опрос.
3.	Закономерности наследования признаков.	
3.1.	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	Контрольная работа. Решение генетических задач. Индивидуальный устный опрос.
3.2.	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	Индивидуальный устный опрос.
3.3.	Наследственные свойства крови.	Контрольная работа. Решение задач на наследственные свойства крови Индивидуальный устный опрос.
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	

4.1.	Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	Контрольная работа. Анализ родословных установление типа наследование признака определение генотипов членов родословной. Индивидуальный устный опрос.
4.2.	Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Имунногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	Индивидуальный устный опрос.
5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	
5.1.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Контрольная работа. Тестовый контроль. Индивидуальный устный опрос.
6.	Наследственность и патология	Контрольная работа. Тестовый контроль. Индивидуальный устный опрос.
6.1	Хромосомные болезни	Индивидуальный устный опрос.
6.2	Генные болезни.	Индивидуальный устный опрос.
6.3	Наследственное предрасположение к болезням	Индивидуальный устный опрос.
6.4.	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование	Контрольная работа. Анализ родословных схем с целью определения процентной вероятности проявления анализируемого признака в последующих поколениях и установления "группы риска". Индивидуальный устный опрос.
	Итоговая форма контроля	Экзамен комплексный устный

**Тематика устного опроса по учебной дисциплине
«Генетика человека с основами медицинской генетики»
для оценки качества подготовки обучающихся**

№ п/п	Наименование разделов и тем	Тематика устного опроса на теоретическом занятии по теме.
1.	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.	
1.1.	Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	1. История развития генетики. Связь генетики с другими науками.
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности.	
2.1	Цитологические основы наследственности.	1. Основные положения клеточной теории. 2. Строение и функции органелл клетки. 3. Функциональные особенности цитоплазматических мембран.
2.2	Биохимические основы наследственности	1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. 3. Реализацию генетической информации. 4. Генетический код и его свойства.
3.	Закономерности наследования признаков.	
3.1.	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.	1. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.

	Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	<p>3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.</p> <p>4. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p>
3.2	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	1. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.
3.3	Наследственные свойства крови.	<p>1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.</p> <p>2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.</p> <p>3. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.</p>
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	
4.1.	Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	<p>1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.</p> <p>3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.</p> <p>4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p>

4.2.	Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	1. Цитогенетический метод, его значение в изучении наследственности человека. 2. Дерматоглифический метод. Его значение в изучении наследственности человека. 3. Популяционно-статистический метод, его значение в изучении наследственности человека. 4. Иммуногенетический метод, его значение в изучении наследственности человека. 5. Методы пренатальной диагностики.
5	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	
5.1	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	1. Классификация форм изменчивости. 2. Модификационная изменчивость человека. 3. Генные, хромосомные, геномные мутации человека. 4. Комбинативная изменчивость человека.
6.	Наследственность и патология	
6.1	Хромосомные болезни	1. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. 2. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. 3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
6.2	Генные болезни.	1. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. 2. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания.

		3. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания.
6.3	Наследственное предрасположение к болезням	1. Наследственное предрасположение к болезням. Факторы, влияющие на проявление в фенотипе наследственной предрасположенности.
6.4	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование	<p>1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней</p> <p>2. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>3. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>
	Итоговая форма контроля -	Экзамен комплексный устный

Контрольно-диагностические материалы

Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки

Тест вводного контроля.

Цели вводного контроля – оценить качество усвоения студентами материала, изученного ранее (при изучении дисциплины "Биология"), необходимого для дальнейшего изучения дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики", проверить качество усвоения студентами пройденного материала по теме "Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки".

После изучения темы студенты должны:

знать:

- Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками.
- Историю развития науки

Вид контроля: предварительный контроль, текущий контроль.

Форма контроля: контрольная работа, устный опрос.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. История развития генетики. Связь генетики с другими науками.

Метод контроля: устный ответ, тест.

Общее время выполнения работы – 10 минут (на каждое задание по 1 минуте).

Задание: В тестовом контроле представлено 10 заданий с выбором ответов, верным является только один выбор.

Каждое задание при подсчете результатов выполнения работы оценивается 1 баллом.

Максимальное количество баллов – 10.

Задания для контрольной работы

Вариант № 1

1. Органические вещества
 - А) белки, жиры, углеводы, вода;
 - Б) минеральные вещества, вода, жиры;
 - В) нуклеиновые кислоты, белки, жиры, углеводы.

2. Мономерами белков являются
- А) аминокислоты;
 - Б) нуклеиновые кислоты;
 - В) глицерин и жирные кислоты.
3. Структура молекулы ДНК
- А) одиночная цепь
 - Б) двойная спираль
 - В) глобула.
4. Клетки, имеющие ядро
- А) прокариотические
 - Б) эукариотические.
5. Какие из перечисленных органелл клетки имеют одномембранное строение
- А) митохондрии
 - Б) пластиды
 - В) рибосомы
 - В) лизосомы.
6. Синтез белков осуществляется в
- А) рибосомах
 - Б) митохондриях
 - В) ядре.
7. Какая ядерная структура несёт наследственную информацию
- А) ядрышко
 - Б) ядерная оболочка
 - В) хромосомы
 - Г) ядерный сок.
8. Способ непрямого деления соматических клеток
- А) мейоз;
 - Б) митоз;
 - В) амитоз.
9. Половые клетки имеют
- А) диплоидный набор хромосом;
 - Б) гаплоидный набор хромосом.
10. Все половые клетки одного организма в норме имеют
- А) одинаковый набор хромосом;
 - Б) разный набор хромосом.

Вариант № 2

1. Неорганические вещества
А) белки, жиры, углеводы, вода;
Б) минеральные вещества, вода;
В) нуклеиновые кислоты, белки, жиры, углеводы.

2. Мономерами жиров являются
А) аминокислоты;
Б) нуклеиновые кислоты;
В) глицерин и жирные кислоты

3. Структура молекулы РНК
А) одиночная цепь;
Б) двойная спираль;
В) глобула.

4. Клетки, не имеющие ядра
А) прокариотические;
Б) эукариотические;

5. Какие из перечисленных органелл клетки имеют немембранное строение
А) митохондрии;
Б) пластиды;
В) рибосомы;
В) лизосомы.

6. Синтез АТФ осуществляется в
А) рибосомах;
Б) митохондриях;
В) ядре.

7. Какая структура клетки выполняет транспортную функцию
А) ядрышко;
Б) рибосома;
В) ЭПС.

8. Способ деления половых клеток
А) мейоз;
Б) митоз;
В) амитоз.

9. Соматические клетки имеют
А) диплоидный набор хромосом;
Б) гаплоидный набор хромосом.

10. Все соматические клетки одного организма в норме имеют
- А) одинаковый набор хромосом;
 - Б) разный набор хромосом.

Критерии оценки:

90-100% - оценка «5» выставляется, если студент ответил полностью на все вопросы теста или допустил одну ошибку.

75-89% - оценка «4» выставляется, если студент допустил 4-5 ошибок.

60-74% - оценка «3» выставляется, если студент выполнил правильно более половины тестового задания.

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по теме "Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки".

После изучения темы студенты должны:

знать:

- Химическое строение и генетическую роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
- Сохранение информации от поколения к поколению.
- Гены и их структура.
- Реализацию генетической информации.
- Генетический код и его свойства.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

История развития генетики. Связь генетики с другими науками.

Метод контроля: устный ответ.

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности.

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по теме "Биохимические основы наследственности".

После изучения темы студенты должны:

уметь:

- Составлять кариотипы.
- Анализировать кариограммы.
- Моделировать процессы митоза и мейоза.
- Решать задачи, моделирующие принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции;
- Пользоваться кодовыми таблицами по составу аминокислот.

знать:

- Химическое строение и генетическую роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
- Сохранение информации от поколения к поколению.
- Гены и их структура.
- Реализацию генетической информации.
- Генетический код и его свойства.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос, контрольная работа.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура.
3. Реализацию генетической информации.
4. Генетический код и его свойства.

Метод контроля: устный ответ, письменная самостоятельная работа.

Общее время выполнения работы – 15 минут (на каждое задание по 1 минута)

Основные требования к результатам выполненной работы:

- Выполнить работу аккуратно, без помарок, разборчивым почерком.
- Выполнить работы самостоятельно, с использованием только разрешенных методических материалов (таблица генетического кода),
- При проверке выполненной работы наглядно прослеживается последовательность процессов, протекающих в клетке, сохраняется логика.
- Выполнить задания правильно и в указанное время.

Задания для контрольной работы.

Вариант № 1

ЗАДАНИЕ

Используя знания принципа комплементарности, изобразите схематично редупликацию следующего участка ДНК

```
А Г Ц Т А А Т Т Т Ц Г А А Г Г Т Ц Т Г
| | | | | | | | | | | | | | | |
Т Ц Г А Т Т А А А Г Ц Т Т Ц Ц А Г А Ц
```

Вариант № 2

ЗАДАНИЕ

Используя знания принципа комплементарности, изобразите схематично процесс транскрипции (синтез РНК на представленном участке ДНК)

```
Ц Г Ц Т А Т А Т Ц Ц Г А А Ц Г Т Ц Т Г
| | | | | | | | | | | | | | | |
Г Ц Г А Т А Т А Г Г Ц Т Т Г Ц А Г А Ц
```

Вариант № 3

ЗАДАНИЕ

Используя таблицу генетического кода, постройте белковую цепь на основе следующей последовательности нуклеотидов в молекуле РНК:

А-У-Ц -Г-Ц-А-Г-А-У-А-Ц-Г-Г-Ц-А-А-А-У-У-

Вариант № 4

ЗАДАНИЕ

Известна последовательность аминокислот в белковой цепи, используя таблицу генетического кода, постройте молекулу РНК. На основе полученной молекулы РНК постройте (по принципу комплементарности) молекулу ДНК.

Арг-Фен-Сер-Цис-Арг-Лиз-Про-Фен-Арг-Лиз-Лей-Лей-Сер-

Критерии оценки

Полнота выполнения заданий контрольной работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе.

«Отлично»:

- письменное задание выполнено полностью,
- материал оформлен в соответствии с требованиями,

«Хорошо»

- письменное задание выполнено полностью,
- в целом материал оформлен в соответствии с требованиями, но могут быть незначительные отклонения от требований;

«Удовлетворительно»

- письменное задание выполнено не полностью,
- оформление материала не соответствует требованиям,

«Неудовлетворительно»

- письменное задание не выполнено,

Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по теме " Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов", а также проверить умения и навыки студентов в решении генетических задач.

После изучения темы студенты должны:

уметь:

- Решать задачи, моделирующие моно – и дигибридное скрещивание;
- Решать задачи, моделирующие дигибридное скрещивание;
- Записывать условия задач символами, принятыми в родословных схемах;
- Заполнять решетки Пеннета;
- Описывать генотипы и фенотипы.

знать:

- Сущность законов наследования признаков у человека.
- Типы наследования менделирующих признаков у человека.
- Генотип и фенотип.
- Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
- Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос, контрольная работа.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.
3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
4. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Метод контроля: решение задач.

Общее время выполнения работы – 30 минут (на каждое задание по 1 минута)

Задание: Контрольная работа предусматривает решение генетических задач. Контрольно-диагностические материалы представлены в 4 вариантах. Каждый вариант включает в себя 5 заданий разного уровня сложности, выполнение которых характеризует качество усвоения всех разделов изученного материала

Основные требования к результатам выполненной работы:

- Решение всех задач, в соответствии с правилами оформления решения (изучалось и подробно разбиралось на занятиях)
- Выполнение работы аккуратно, без помарок, разборчивым почерком.
- Выполнение работы самостоятельно, с использованием только разрешенных методических материалов,
- Выполнение задания в указанное время.

Задания для контрольной работы.

Вариант № 1

ЗАДАЧА 1

(Моногибридное скрещивание)

Сахарный диабет относится к наследственным заболеваниям рецессивного типа. Какова вероятность рождения детей, больных сахарным диабетом, если отец и мать являются гетерозиготами по этому признаку?

ЗАДАЧА 2

(Дигибридное скрещивание)

Темноволосая голубоглазая женщина, гомозиготная по двум аллелям, вступила в брак с темноволосым голубоглазым мужчиной, гетерозиготным по первой аллели. Каковы вероятные генотипы детей?

Справка. Темные волосы – доминирующий признак
Голубые глаза – рецессивный признак

ЗАДАЧА 3

(Сцепленное с полом наследование)

Отец имеет нормальное цветовое зрение, мать является носительницей дальтонизма. Какова вероятность рождения детей страдающих дальтонизмом.

Справка. Рecessивный ген дальтонизма и доминантный ген нормального зрения локализованы в X-хромосоме.

ЗАДАЧА 4

(Взаимодействие неаллельных генов)

Желтую тыкву (Аавв) скрестили с зелёной тыквой (аавв). Каково F₁? Взаимодействие неаллельных генов, обуславливающих окраску, осуществляется по принципу эпистаза.

ЗАДАЧА 5

(Аутосомное и сцепленное с полом наследование)

Кареглазый мужчина (гомозиготный по данному признаку), больной гемофилией женился на голубоглазой женщине имеющей нормальную свёртываемость крови. Среди родственников женщины никогда не было случаев заболевания гемофилией. Каких детей можно ожидать от этого брака.

Справка. Рecessивный ген гемофилии и доминантный ген нормальной свёртываемости крови локализованы в X-хромосоме.

Вариант № 2

ЗАДАЧА 1

(Моногибридное скрещивание)

Многопальцевость относится к наследственным заболеваниям recessивного типа. Какова вероятность рождения детей с этой патологией, если отец является гетерозиготой по этому признаку, а мать гомозиготна (АА)?

ЗАДАЧА 2

(Дигибридное скрещивание)

Темноволосая кареглазая женщина, гомозиготная по двум аллелям, вступила в брак с темноволосым голубоглазым мужчиной, гетерозиготным по первой аллели. Каковы вероятные генотипы детей?

Справка. Темные волосы – доминирующий признак
Карий цвет глаз – доминирующий признак

ЗАДАЧА 3

(Сцепленное с полом наследование)

Мать имеет нормальную свёртываемость крови, и среди её родственников никогда не было случаев проявления гемофилии, отец страдает гемофилией. Какова вероятность рождения детей страдающих гемофилией?

Справка. Рecessивный ген гемофилии и доминантный ген нормальной свёртываемости крови локализованы в X-хромосоме.

ЗАДАЧА 4

(Взаимодействие неаллельных генов)

Белую тыкву (АаВв) скрестили с зелёной тыквой (аавв). Каково F₁?
Взаимодействие неаллельных генов, обуславливающих окраску, осуществляется по принципу эпистаза.

ЗАДАЧА 5

(Аутосомное и сцепленное с полом наследование)

Кареглазый мужчина (гомозиготный по данному признаку), дальтоник женился на голубоглазой женщине имеющей нормальное цветовое зрение. Среди родственников женщины никогда не было случаев дальтонизма. Каких детей можно ожидать от этого брака.

Справка. Рecessивный ген дальтонизма и доминантный ген нормального цветового зрения локализованы в X-хромосоме.

Вариант № 3

ЗАДАЧА 1

(Моногибридное скрещивание)

Глухонемота относится к наследственным заболеваниям recessивного типа. Какова вероятность рождения детей с этой патологией, если отец здоров и является гомозиготой по этому признаку, а мать носительница этой патологии?

ЗАДАЧА 2
(Дигибридное скрещивание)

Светловолосая кареглазая женщина, гомозиготная по двум аллелям, вступила в брак с темноволосым голубоглазым мужчиной, гетерозиготным по первой аллели. Каковы вероятные генотипы детей?

Справка. Темные волосы – доминирующий признак
Карий цвет глаз – доминирующий признак

ЗАДАЧА 3
(Сцепленное с полом наследование)

Отец и мать имеют нормальную свёртываемость крови, но мать является носителем этого заболевания. Какова вероятность рождения детей страдающих гемофилией?

Справка. Рецессивный ген гемофилии и доминантный ген нормальной свёртываемости крови локализованы в X-хромосоме.

ЗАДАЧА 4
(Взаимодействие неаллельных генов)

У человека врождённая глухота может определяться генами d и e . Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обеих доминантных аллелей (DE). Глухонемая женщина (Ddee) вышла замуж за мужчину с нормальным слухом (DdEe). Какова вероятность рождения глухонемых детей?

ЗАДАЧА 5
(Аутосомное и сцепленное с полом наследование)

Здоровый мужчина альбинос женился на здоровой женщине, чей отец был гемофиликом, а мать альбинос. Каких детей можно ожидать от этого брака?

Справка. Рецессивный ген гемофилии и доминантный ген нормальной свёртываемости крови локализованы в X-хромосоме. Альбинизм определяется рецессивным аутосомным геном.

Вариант № 4

ЗАДАЧА 1

(Моногибридное скрещивание)

Альбинизм относится к наследственным заболеваниям рецессивного типа. Какова вероятность рождения детей с этой патологией, если отец является альбиносом, а мать носительница этой патологии?

ЗАДАЧА 2

(Дигибридное скрещивание)

Веснушчатая кареглазая женщина, гомозиготная по двум аллелям, вступила в брак с голубоглазым мужчиной, не имеющим веснушек. Каковы вероятные генотипы детей?

Справка. Наличие веснушек – доминирующий признак
Карий цвет глаз – доминирующий признак

ЗАДАЧА 3

(Сцепленное с полом наследование)

Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия (смерть наступает в 10-20 лет) зависит от рецессивного гена, локализованного в X хромосоме. Здоровый мужчина женился на женщине носительнице этого заболевания. Могут ли в этой семье родиться дети, страдающие данным заболеванием? Могут ли девочки иметь данную патологию?

ЗАДАЧА 4

(Взаимодействие неаллельных генов)

Цвет кожи негров определяется взаимодействием нескольких пар генов по типу полимерии, т. е. Цвет кожи тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе.

Женщина мулатка ($A_1a_1A_2a_2$) вышла замуж за темнокожего мужчину ($A_1A_1A_2A_2$). Рождения каких детей можно ожидать от этого брака?

ЗАДАЧА 5

(Аутосомное и сцепленное с полом наследование)

У человека есть наследственное аллергическое заболевание – геморрагический диатез, вызываемый рецессивным геном a . Аллели этого гена находятся и в X- и в Y- хромосоме. Жена здорова, муж болен (оба гомозиготны). Каких детей

Критерии оценки

Полнота выполнения заданий контрольной работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе.

«Отлично»

- письменное задание выполнено полностью (решены все задачи), и в указанный срок,
- материал оформлен в соответствии с требованиями,

«Хорошо»

- письменное задание выполнено не полностью (решены 4 задачи), в указанный срок,
- в целом материал оформлен в соответствии с требованиями, но могут быть незначительные отклонения от требований;

«Удовлетворительно»

- письменное задание выполнено не полностью (решены 2 или 3 задачи) в указанный срок,
- оформление материала не соответствует требованиям,

«Неудовлетворительно»

- письменное задание не выполнено (или решена 1 задача)
- оформление материала не соответствует требованиям,

Тема 3.3. Наследственные свойства крови.

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по теме " Наследственные свойства крови ", а также проверить умения и навыки студентов в решении генетических задач

После изучения темы студенты должны:

уметь:

- Решать задачи, моделирующие наследование групп крови, резус-фактор;
- Записывать условия задач символами, принятыми в родословных схемах;
- Заполнять решетки Пеннета;
- Описывать генотипы и фенотипы.

знать:

- Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
- Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
- Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос, контрольная работа.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
3. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

Метод контроля: решение задач.

Общее время выполнения работы – 15 минут.

Задание: Контрольная работа предусматривает решение генетических задач на наследственные свойства крови. Контрольно-диагностические материалы представлены в 3 вариантах. Каждый вариант включает в себя 2 задачи.

Основные требования к результатам выполненной работы:

- Решение задач, в соответствии с правилами оформления решения (изучалось и подробно разбиралось на занятиях)
- Выполнение работы аккуратно, без помарок, разборчивым почерком.
- Выполнение работы самостоятельно, с использованием только разрешенных методических материалов,
- Выполнение задания в указанное время.

Задания для контрольной работы.

Вариант № 1

ЗАДАЧА 1

Какая группа крови может быть у ребёнка от брака женщины имеющей О (I) группу крови, а отец А (II) группу крови гомозиготен.

СПРАВКА О (I) группа – отсутствие антигенов А и В на эритроцитах ($I^O I^O$)

А (II) наличие на эритроцитах только антигена А ($I^A I^A$; $I^O I^A$)

В (III) наличие на эритроцитах только антигена В ($I^B I^B$; $I^B I^O$)

АВ (IV) наличие на эритроцитах антигенов А и В ($I^A I^B$)

ЗАДАЧА 2

Каковы потомки от брака резус-отрицательной женщины и мужчины гомозиготного по резус-положительной группе крови? (Rh(+)
–доминантный признак, Rh(-)
–рецессивный признак).

Вариант № 2

ЗАДАЧА 1

Какое потомство может появиться от брака людей с I и IV группами крови?

СПРАВКА O (I) группа – отсутствие антигенов A и B на эритроцитах ($I^O I^O$)

A (II) наличие на эритроцитах только антигена A ($I^A I^A$; $I^O I^A$)

B (III) наличие на эритроцитах только антигена B ($I^B I^B$; $I^B I^O$)

AB (IV) наличие на эритроцитах антигенов A и B ($I^A I^B$)

ЗАДАЧА 2

Каковы потомки от брака резус-отрицательной женщины и мужчины гетерозиготного по резус-положительной группе крови? (Rh(+)
– доминантный признак, Rh(-)
–рецессивный признак).

Вариант № 3

ЗАДАЧА 1

Какое потомство может появиться от брака людей гетерозиготных по II и III группам крови?

СПРАВКА O (I) группа – отсутствие антигенов A и B на эритроцитах ($I^O I^O$)

A (II) наличие на эритроцитах только антигена A ($I^A I^A$; $I^O I^A$)

B (III) наличие на эритроцитах только антигена B ($I^B I^B$; $I^B I^O$)

AB (IV) наличие на эритроцитах антигенов A и B ($I^A I^B$)

ЗАДАЧА 2

Женщина гомозиготна по резус-положительной группе крови, мужчина резус-отрицателен. Каковы потомки от этого брака (Rh(+)
–доминантный признак, Rh(-)
–рецессивный признак).

Критерии оценки

Полнота выполнения заданий контрольной работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе.

«Отлично»

- письменное задание выполнено полностью (решены все задачи), и в указанный срок,
- материал оформлен в соответствии с требованиями,

«Хорошо»

- письменное задание выполнено не полностью (решены 4 задачи), в указанный срок,
- в целом материал оформлен в соответствии с требованиями, но могут быть незначительные отклонения от требований;

«Удовлетворительно»

- письменное задание выполнено не полностью (решены 2 или 3 задачи) в указанный срок,
- оформление материала не соответствует требованиям,

«Неудовлетворительно»

- письменное задание не выполнено (или решена 1 задача)
- оформление материала не соответствует требованиям,

Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по теме «Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод», а также проверить умения у студентов анализировать родословные, устанавливать типы наследования признаков, определять генотипы членов родословной.

После изучения темы студенты должны:

уметь:

- Анализировать родословные схемы
- Прогнозировать вероятность наследования неблагоприятных признаков заболеваний в потомстве
- Составлять и "читать" родословные схемы

знать:

- Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
- Генеалогический метод. Методику составления родословных и их анализ.
- Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиями.

- Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
- Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос, контрольная работа.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.

Метод контроля: анализ родословных схем.

Общее время выполнения работы – 15 минут (на каждое задание по 1 минуте)

Задание: Контрольная работа предусматривает анализ родословных схем, установление типа наследования признаков, определение генотипов членов родословной.

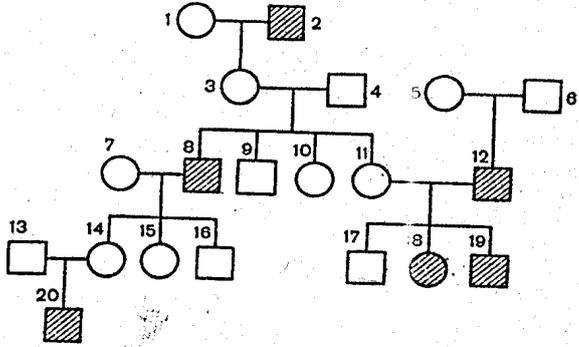
Контрольно-диагностические материалы представлены в 4 вариантах.

Основные требования к результатам выполненной работы:

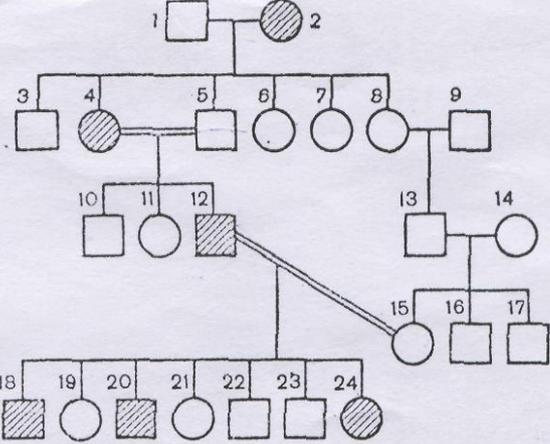
- Правильное установление типа наследования признака,
- Правильно установлены генотипы членов родословной,
- Оформление работы в соответствии с правилами оформления решения (изучалось и подробно разбиралось на занятиях),
- Выполнение работы аккуратно, без помарок, разборчивым почерком,
- Выполнение задания в указанное время.

Задания для контрольной работы.

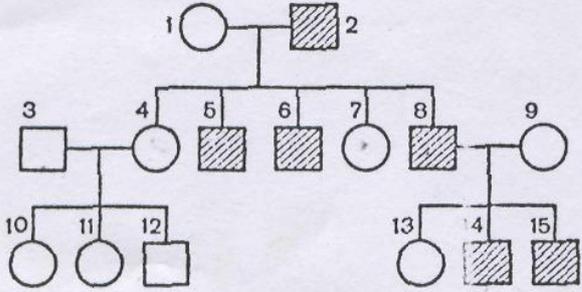
Вариант № 1

	<p>ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной.</p>
---	---

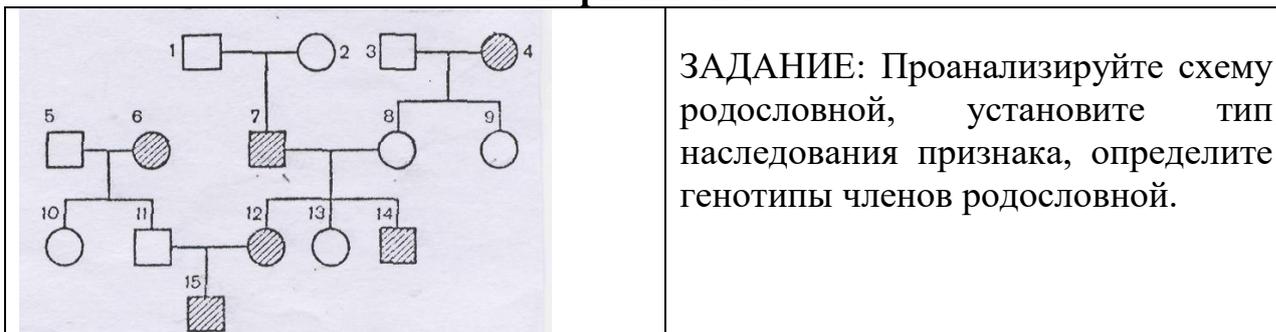
Вариант № 2

	<p>ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной.</p>
--	---

Вариант № 3

	<p>ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной.</p>
---	---

Вариант № 4



ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной.

Критерии оценки:

Полнота выполнения заданий контрольной работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе.

«Отлично»

- письменное задание выполнено полностью (правильно установлен тип наследования признака, определены генотипы всех членов родословной),
- материал оформлен в соответствии с требованиями,

«Хорошо»

- письменное задание выполнено не полностью (правильно установлен тип наследования признака, определены генотипы не всех членов родословной, или допущены при этом некоторые неточности),
- в целом материал оформлен в соответствии с требованиями, но могут быть незначительные отклонения от требований;

«Удовлетворительно»

- письменное задание выполнено не полностью (правильно установлен тип наследования признака, не определены генотипы членов родословной)
- оформление материала не соответствует требованиям,

«Неудовлетворительно»

- письменное задание не выполнено (не правильно установлен тип наследования признака, не определены генотипы членов родословной),
- оформление материала не соответствует требованиям,

Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по теме " Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза".

После изучения темы студенты должны

уметь:

- Определять вид хромосомных перестроек.
- Давать заключение о половой принадлежности на основании анализа пары гетерохромосом в кариотипе.
- Определять характер отклонения от нормы в идиограммах полученных от больных с наследственными заболеваниями (моно -, три - или полисомия), определить пол больного, определять синдром.
- Давать краткую фенотипическую характеристику различным синдромам.

знать:

- Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
- Основные виды изменчивости.
- Причины и сущность мутационной изменчивости.
- Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
- Эндо - и экзомутагены.
- Мутагенез, его виды.
- Фенокопии и генокопии.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос, контрольная работа.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
2. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости.
3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
4. Мутагенез, его виды. Эндо - и экзомутагены. Фенокопии и генокопии.

Метод контроля: тест.

Общее время выполнения работы – 10 минут (на каждое задание по 1 минуте).

Задание: В тестовом контроле представлено 10 заданий с выбором ответов, верным является только один выбор.

Каждое задание при подсчете результатов выполнения работы оценивается 1 баллом. Максимальное количество баллов – 10.

Задания тестового контроля
Вариант № 1

1. Признак окраски глаз имеет
А) широкую норму реакции;
Б) узкую норму реакции.

2. Радиоактивное излучение является
А) химическим мутагенным фактором;
Б) физическим мутагенным фактором;
В) биологическим мутагенным фактором.

3. Возраст человека является
А) экзогенными мутагенами;
Б) эндогенными мутагенами.

4. изменение структуры гена относят к
А) генным мутациям;
Б) хромосомным мутациям;
В) геномным мутациям.

5. Дети, развивающиеся из нескольких яйцеклеток оплодотворённых разными сперматозоидами
А) идентичные близнецы;
Б) неидентичные близнецы.

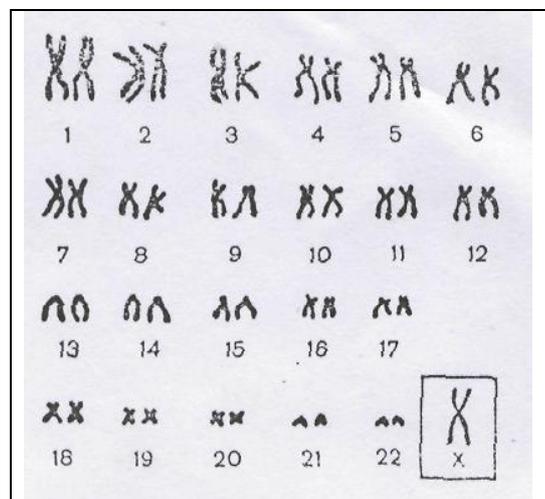
6. Конкордантность дизиготных близнецов составляет
А) 5%;
Б) 25%;
В) 100%.

7. Нормальная последовательность генов в хромосоме АБВГДЕЖ. Как называется хромосомная перестройка, в результате которой получилась следующая последовательность генов в хромосоме АБВГДДГВБЕЖ
А) инверсия;
Б) транслокация;
В) дупликация.

8. Причина возникновения синдрома Патау
А) генеративная мутация;
Б) соматическая мутация.

9. Кариотип больного мальчика с синдромом Патау
- А) 45, ХУ-18;
 - Б) 47, ХХ+18;
 - В) 47, ХУ+13.

10. Какой диагноз соответствует данной кариограмме
- А) Девочка с синдромом Шершевского-Тернера;
 - Б) Девочка с синдромом Дауна;
 - В) Мальчик с синдромом Клайнфельтера;
 - Г) Мальчик с синдромом Патау.



Вариант № 2

1. Признак - масса тела имеет
 - А) широкую норму реакции;
 - Б) узкую норму реакции.
2. Вирусы герпеса и СПИДа являются
 - А) химическим мутагенным фактором;
 - Б) физическим мутагенным фактором;
 - В) биологическим мутагенным фактором.
3. Факторы внешней среды являются
 - А) экзогенными мутагенами;
 - Б) эндогенными мутагенами.
4. Изменение числа хромосом относят к
 - А) генным мутациям;
 - Б) хромосомным мутациям;
 - В) геномным мутациям.
5. Дети, развивающиеся из одной оплодотворённой яйцеклетки
 - А) идентичные близнецы;
 - Б) неидентичные близнецы.
6. Конкордантность монозиготных близнецов составляет
 - А) 5%;
 - Б) 25%;
 - В) 100%.

7. Нормальная последовательность генов в хромосоме АБВГДЕЖ. Как называется хромосомная перестройка, в результате которой получилась следующая последовательность генов в хромосоме АБВГДВГДЕЖ

- А) инверсия;
- Б) транслокация;
- В) дупликация.

8. Причина возникновения синдрома Дауна

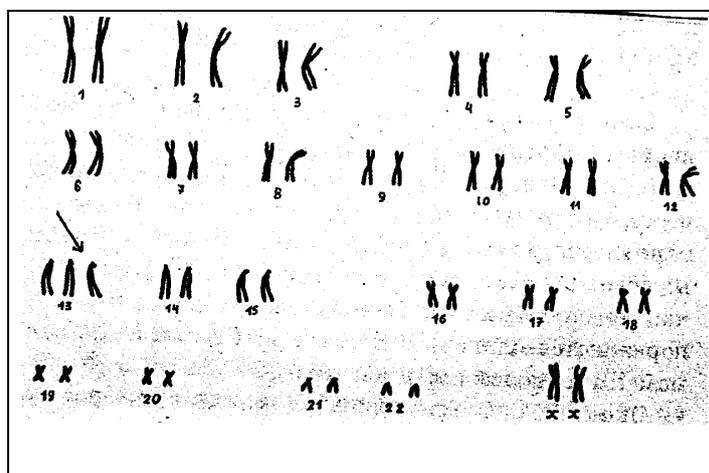
- А) генеративная мутация;
- Б) соматическая мутация.

9. Кариотип больной девочки с синдромом Эдвардса

- А) 47, XX+18;
- Б) 45, XY-18;
- В) 47, XX+13.

10. Какой диагноз соответствует данной кариограмме

- А) Девочка с синдромом Эдвардса;
- Б) Девочка с синдромом Дауна;
- В) Мальчик с синдромом Клайнфельтера;
- Г) Девочка с синдромом Патау.



Критерии оценки:

90-100% - оценка «5» выставляется, если студент ответил полностью на все вопросы теста или допустил одну ошибку.

75-89% - оценка «4» выставляется, если студент допустил 3 ошибки.

60-74% - оценка «3» выставляется, если студент выполнил правильно более половины тестового задания, допустил 4 ошибки.

Тема 6.1 Хромосомные болезни.

Тема 6.2 Генные болезни.

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по темам " Хромосомные болезни " и "Генные болезни ".

После изучения темы студенты должны:

уметь:

- Описывать механизмы возникновения гетероплоидий у человека (синдром Дауна, Патау, Эдвардса, Шершевского-Тернера, Клайнфельтера)
- Описывать основные признаки указанных синдромов у больных
- Решать задачи, моделирующие различные типы наследования заболеваний у человека
- Владеть алгоритмом решения задач

знать:

- Наследственные болезни и их классификация.
- Хромосомные болезни.
- Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
- Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шершевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
- Структурные аномалии хромосом.
- Причины генных заболеваний.
- Аутосомно-доминантные заболевания.
- Аутосомно-рецессивные заболевания.
- X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
- Y- сцепленные заболевания.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос, контрольная работа.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни.
2. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шершевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
4. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний.
5. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания.
6. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y-сцепленные заболевания.

Метод контроля: тест.

Общее время выполнения работы – 10 минут (на каждое задание по 1 минуте).

Задание: В тестовом контроле представлено 10 заданий с выбором ответов, верным является только один выбор.

Каждое задание при подсчете результатов выполнения работы оценивается 1 баллом. Максимальное количество баллов – 10.

Задания тестового контроля

Вариант № 1

1. При гаметогенезе половые клетки образуются путём
А) Митоза;
Б) Мейоза;
В) Митоза и мейоза.
2. Компактная организация и генетическая инертность характерна для
А) эухроматиновых участков;
Б) гетерохроматиновых участков;
В) всей хромосомы в период интерфазы.
3. Молекула ДНК представляет собой
А) Линейную цепь;
Б) Глобулу;
В) Двойную спираль.
4. Совокупность генов организма, проявляющихся во внешних признаках
А) Кариотип;
Б) Генотип;
В) Фенотип.
5. Изменением числа хромосом характеризуется
А) Геномные мутации;
Б) Генные мутации;
В) Хромосомные мутации.
6. К аномалиям половых хромосом относятся
А) Синдром Дауна, синдром Клайнфельтера, синдром Орбели;
Б) Синдром Клайнфельтера, синдром Шершевского-Тернера, синдром поли – X
В) Синдром Шершевского-Тернера, синдром поли – X, синдром Эдвардса.
7. Синдром трисомии 13 иначе называют
А) Синдром Патау;
Б) Синдром Дауна;
В) Синдром Клайнфельтера.

8. Фенилкетонурия относится к заболеваниям
А) Обмена липидов;
Б) Обмена углеводов;
В) Обмена белков.
9. Гиперлипидемия сопровождается повышением
А) Уровня липидов в плазме крови;
Б) Содержания глюкозы в плазме крови;
В) Накоплением фенилаланина.
10. К аутосомно-рецессивному типу наследования относятся
А) Галактоземия, синдром Дауна, синдром Клайнфельтера;
Б) синдром Дауна, синдром Шершевского-Тернера, синдром поли – X;
В) Синдром Эдвардса, Галактоземия, синдром Дауна.

Вариант № 2

1. Результатом мейотического деления клетки является
А) Образование 4-х клеток с гаплоидным набором хромосом
Б) Образование 4-х клеток с диплоидным набором хромосом
В) Образование 2-х клеток с диплоидным набором хромосом
2. Меньшая плотность упаковки и генетическая активность характерна для
А) эухроматиновых участков;
Б) гетерохроматиновых участков;
В) всей хромосомы в период интерфазы.
3. Молекула РНК представляет собой
А) Двойную спираль;
Б) Глобулу;
В) Линейную цепь.
4. Диплоидный набор хромосом, свойственный соматическим клеткам организма
А) Кариотип;
Б) Генотип;
В) Фенотип.
5. Изменение структуры хромосом приводит к возникновению
А) Геномной мутации;
Б) Генной мутации;
В) Хромосомной мутации.

6. К аномалиям аутосом относятся
- А) Синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау;
 - Б) Синдром Клайнфельтера, синдром Шершевского-Тернера, синдром поли – Х
 - В) Синдром Шершевского-Тернера, синдром поли – Х, синдром Эдвардса.
7. Синдром трисомии 18 иначе называют
- А) Синдром Патау;
 - Б) Синдром Эдвардса;
 - В) Синдром Клайнфельтера.
8. Галактоземия относится к заболеваниям
- А) Обмена липидов;
 - Б) Обмена углеводов;
 - В) Обмена белков.
9. Фенилкетонурия сопровождается
- А) Повышением уровня липидов в плазме крови;
 - Б) Повышением содержания глюкозы в плазме крови;
 - В) Накоплением в организме фенилаланина и его производных.
10. К энзимопатиям относятся
- А) Галактоземия, Фенилкетонурия, Гиперлипидемия;
 - Б) Синдром Дауна, Галактоземия, Фенилкетонурия;
 - В) Синдром Эдвардса, Галактоземия, Синдром Дауна.

Критерии оценки:

90-100% - оценка «5» выставляется, если студент ответил полностью на все вопросы теста или допустил одну ошибку.

75-89% - оценка «4» выставляется, если студент допустил 3-4 ошибки.

60-74% - оценка «3» выставляется, если студент выполнил правильно более половины тестового задания, допустил 4 -5 ошибок.

Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование

Цель работы – проверить уровень освоения студентами пройденного учебного материала по теме "Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование".

После изучения темы студенты должны:

уметь:

- На основании анализа родословной и перспективных исследований выделять пациентов «группы риска» по развитию наследственной патологии.
- Проводить обследование и опрос больных с наследственной патологией

знать:

- Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
- Принципы лечения наследственных болезней
- Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.
- Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.

Вид контроля: текущий контроль.

Форма контроля: устный опрос, контрольная работа.

Тематика устного опроса на теоретическом занятии:

1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней
2. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.
3. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.

Метод контроля: анализ родословных схем.

Общее время выполнения работы – 20 минут.

Задание: Контрольная работа предусматривает анализ родословных схем с целью определения процентной вероятности проявления анализируемого признака в последующих поколениях и установления "группы риска".

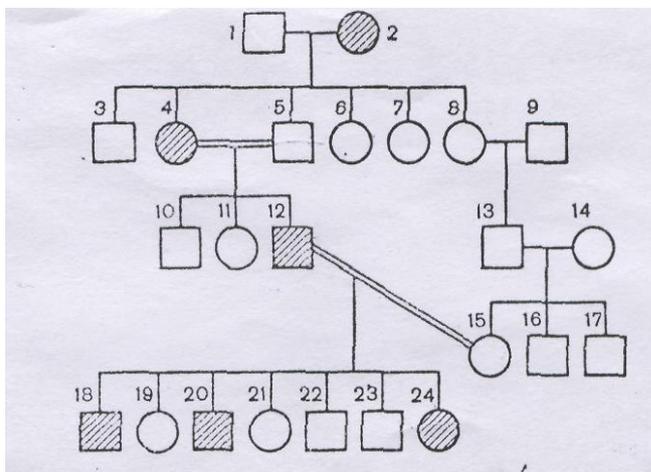
Контрольно-диагностические материалы представлены в 4 вариантах.

Основные требования к результатам выполненной работы:

- Правильное установление типа наследования признака,
- Правильно установлены генотипы членов родословной,
- Оформление работы в соответствии с правилами оформления решения (изучалось и подробно разбиралось на занятиях),
- Правильно установлена "группа риска"
- Выполнение работы аккуратно, без помарок, разборчивым почерком,
- Выполнение задания в указанное время.

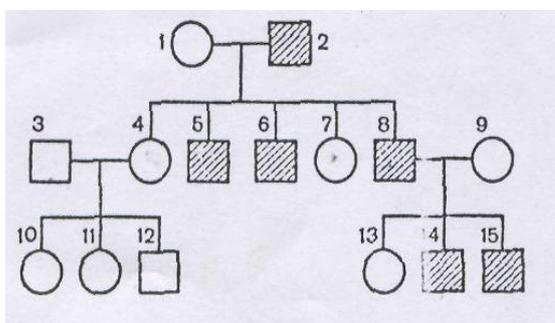
Задания для контрольной работы.

Вариант № 1



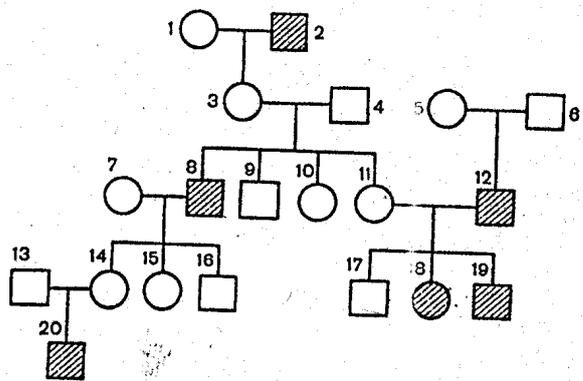
ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной, определите процентную вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях, установите "группу риска".

Вариант № 2



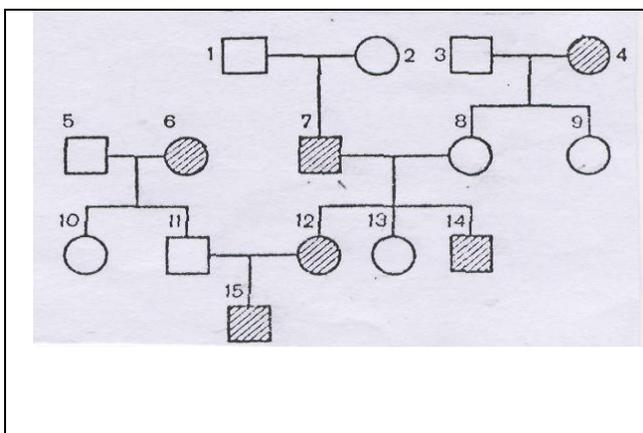
ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной, определите процентную вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях, установите «группу риска».

Вариант № 3



ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной, определите процентную вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях, установите «группу риска».

Вариант № 4



ЗАДАНИЕ: Проанализируйте схему родословной, установите тип наследования признака, определите генотипы членов родословной, определите процентную вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях, установите «группу риска».

Критерии оценки:

Полнота выполнения заданий контрольной работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе.

«Отлично»

- письменное задание выполнено полностью (правильно установлен тип наследования признака, определены генотипы всех членов родословной, определена процентная вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях),
- материал оформлен в соответствии с требованиями,

«Хорошо»

- письменное задание выполнено не полностью (правильно установлен тип наследования признака, определены генотипы не всех членов родословной, или допущены при этом некоторые неточности, не определена процентная вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях),

- в целом материал оформлен в соответствии с требованиями, но могут быть незначительные отклонения от требований;

«Удовлетворительно»

- письменное задание выполнено не полностью (правильно установлен тип наследования признака, не определены генотипы членов родословной, не определена процентная вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях)
- оформление материала не соответствует требованиям,

«Неудовлетворительно»

- письменное задание не выполнено (не правильно установлен тип наследования признака, не определены генотипы членов родословной, не определена процентная вероятность проявления анализируемого признака в последующих поколениях),
- оформление материала не соответствует требованиям,

Информационное обеспечение обучения

Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина- 2-е изд., перераб. и доп..-М.: Гэотар-Медиа,2014.-192 с.
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>
3. "Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433706.html>

Дополнительная литература:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика/ Под ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 224 с.
2. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика/ И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан: Учебник – Изд. 3-е. –Ростов н/Д: Феникс, 2009. – 314 с.
3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова. - 2-е изд., перераб. и доп..-М.: Гэотар-Медиа, 2012.-208 с.
4. Медицинская генетика: учебник / Л.В. Акуленко, И.В. Угаров. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.-208 с.
5. Асанов А.Ю. и др. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений/ А.Ю.Асанов, Н.С.Демикова, С.А.Морозов; Под ред. А.Ю.Асанова. – М.: ИЦ «Академия», 2003. – 224 с.
6. Богданов А.А., Медников Б.М. Власть над геном: Кн. для внекл. чтения учащихся 9-10 кл. сред. шк. – М.: Просвещение, 1989. – 208 с.
7. Бочков Н.П. Медицинская генетика (руководство для врачей)/ АМН СССР. – М.: Медицина, 1984, 386 с. – 1 экз.
8. Бочков Н.П., Асанов А.Ю. и др. Медицинская генетика. – М.: ИЦ «Академия», «Мастерство», - 2003. – 192 с.
9. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика/ И.К.Гайнутдинов, Э.Д.Рубан: Учебник – Изд. 2-е. –Ростов н/Д: Феникс, 2007. – 314 с.
10. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: учебник. – М.: Медицина, 2003.– 449 с.
11. Говалло В.И. Почему мы не похожи друг на друга. Очерки о биологической индивидуальности. – 2-е изд., доп. И перераб., - М.: Знание, 1991. – 224 с.
12. Дженкис М. 101 ключевая идея: Генетика/Мортон Дженкис. – Пер. с англ. О.Перфильева. – М.: ФАИР _ПРЕСС, 2002. – 240 с.

13. Иткес А.В. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике (с пояснениями): учебное пособие/Под ред. Проф. А.В.Иткеса. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004. – 160 с.
14. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник/ С.И.Козлова, Е.А.Семанова и др. – Л.: Медицина, 1987. – 320 с. – 5 экз.
15. Лильин Е.Т. Генетика для врачей/ Е.Т.Лильин, Е.А. Богомазов, П.Б. Гофман-Кадошников. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Медицина, 1990. – 256 с.
16. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров: учебное пособие. – Ростов н/Д: Феникс, 2007. – 301 с.
17. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров: учебное пособие. – Ростов н/Д: Феникс, 2003. – 304 с.
18. Умнов Д.Е. Медицинская генетика: конспект лекций. – М.: «Приор-издат», 2005. – 112 с.

Интернет ресурсы

1. Медицинская литература	1. http://www.medliter.ru/
2. Электронная медицинская библиотека	2. http://formedik.narod.ru/index.html
3. Медицинская электронная библиотека	3. http://meduniver.com/Medical/Book/
4. Медицинская литература	4. http://www.medbook.net.ru/
5. Большая медицинская библиотека	5. http://med-lib.ru/
6. Электронная медицинская библиотека	6. http://www.formedik.narod.ru/
7. Медицинская библиотека	7. http://www.medlinks.ru/topics.php
8. Электронная медицинская библиотека	8. http://www.bestmedbook.com
9. Медицинская библиотека WEBmedINFO	9. http://www.webmedinfo.ru/library/
10. Википедия свободная энциклопедия	10. http://ru.wikipedia.org/wiki/

